BIBL. CENTR. UNIV.
„M. EMINESCU" IAŞI
III 271. 804

Gabriel Aprodu

Dan George Goția

Bogdan Savu

CHIRURGIE PEDIATRICĂ

326.132

351362
B.C.U. IASI

Editura "Gr. T. Popa"
IAŞI 2001

ALE

Pentru iconografia volumului s-au folosit aproape în totalitate fotografii executate de Dr. B. Savu, reprezentând cazuri operate de primul autor.

ISBN 973-8384-0-8

15. MAL 2003

Gabriel Aprodu

Dan George Goţia

Bogdan Savu

CHIRURGIE PEDIATRICĂ

"Chirurgia pediatrică are un caracter special pentru că se adresează unui organism în perioada de creştere şi trebuie avute în vedere nu doar rezultatele imediate ale tratamentului, ci şi rezultatete definitive, la sfârşitul perioadei de creştere"

Marcel FEVRE

Referenţi:

Alexandru PESAMOSCA
Profesor chirurgie pediatrică
Universitatea de Medicină şi Farmacie "Carol Davila" Bucureşti
Membru al Academiei Române de Ştiinte Medicale

Mihai R. DIACONESCU
Profesor de chirurgie
Universitatea de Medicină şi Farmacie "Gr.T.Popa" Iaşi

Marin BURLEA
Conferenţiar Catedra Pediatrie
Universitatea de Medicină şi Farmacie "Gr.T.Popa" Iaşi

ISBN 973-85384-0-8

GOARGĂ ALEXANDRA M.G.U. 2009.

CUPRINS

INTRODUCERE Pag.5

CAPITOLUL I: Pag. 7
Diagnosticul antenatal al malformaţiilor

CAPITOLUL II: Patologia capului şi gâtului (Dan George Goţia) Pag.15
Despicătura labiovelopalatină Pag.16
Fistulele şi chisturile congenitale cervicale laterale Pag.17
Formaţiuni tumorale cervicale mediane Pag.18
Patologia ganglionilor limfatici cervicali

CAPITOLUL III: Urgenţe ale aparatului respirator Pag. 24
Sindromul Pierre-Robin Pag. 24
Atrezia choanelor Pag. 24
Atelectazia pulmonară Pag. 25
Malformaţiile pulmonare Pag. 29
Agenezia şi hipoplazia pulmonară Pag. 30
Atrezia esofagiană Pag. 35
Fistula esotraheală fără atrezie (în "H") Pag. 36
Fisura laringo-traheo-esofagiană Pag. 37
Stenoza esofagiană postcaustică (Dan George Goţia) Pag. 39
Megaesofagul Pag. 41
Pleureziile purulente şi pneumotoraxul (Dan George Goţia)

CAPITOLUL IV: Patologia diafragmului Pag.45
Hernia diafragmatică Pag.50
Eventraţia congenitală a diafragmului Pag.51
Hernia diafragmatică retrosternală Pag.52
Refluxul gastroesofagian

CAPITOLUL V: Defecte ale peretelui abdominal anterolateral Pag.63
Generalităţi Pag.64
Omfalocelul Pag.66
Gastroschizisul (laparoschizisul) Pag.68
Hernia ombilicală (Dan George Goţia) Pag.68
Herniile liniei albe supraombilicale (Dan George Goţia) Pag.69
Hernia inghinală (Dan George Goţia) Pag.72
Chistul de cordon spermatic (Dan George Goţia) Pag.72
Hidrocelul testicular pur (Dan George Goţia)

CAPITOLUL VI: Patologia peritoneului (Dan George Goţia) Pag.75
Sindromul peritonitic neonatal Pag.76
Peritonita încapsulată a nou-născutului Pag.76
Peritonitele neonatale prin perforaţie Pag.77
Peritonitele neonatale fără perforaţie Pag.78
Peritonitele acute ale sugarului Pag.79
Peritonitele acute ale copilului Pag.83
Hemoperitoneul nou-născutului

CAPITOLUL VII: Patologia aparatului digestiv Pag.87
Atreziile şi stenozele intestinale Pag.93
Malrotaţia intestinului şi viciile de acolare Pag.96
Stenoza hipertrofică de pilor (Dan George Goţia) Pag.98
Invaginaţia intestinală a sugarului (Dan George Goţia) Pag.102
Invaginaţia intestinală a copilului (Dan George Goţia) Pag.103
Ileusul meconial Pag.108
Boala meconială a copilului

Megacolonul congenital Pag.110
Pseudoobstrucţia intestinală cronică Pag.117
Apendicita acută Pag.122
Prolapsul rectal (Dan George Goţia) Pag.127
Polipii rectocolici (Dan George Goţia) Pag.128
Sindromul de hipertensiune portală la copil Pag.130
Enterocolita ulceronecrotică Pag.140
Dilataţia congenitală a căilor biliare Pag.148
Malformaţii anorectale Pag.150
Extrofia cloacală Pag.162

CAPITOLUL VIII: Patologia aparatului urogenital Pag.169
Hidronefroza congenitală Pag.171
Megaureterul Pag.175
Valvele de uretră posterioară Pag.178
Extrofia de vezică Pag.180
Epispadias (Dan George Goţia) Pag.180
Hipospadias (Dan George Goţia) Pag.182
Fimoza şi parafimoza (Dan George Goţia) Pag.183
Anomaliile de migrare testiculară Pag.185
Sindromul de "scrot acut" la copil) Pag.187
Enurezisul (Dan George Goţia) Pag.188
Coalescenţa micilor labii (Dan George Goţia) Pag.188
Hidro şi hematocolposul (Dan George Goţia) Pag.189
Hidro şi hematometria (Dan George Goţia)

CAPITOLUL IX: Tumorile copilului Pag.193
Tumorile renale ale copilului Pag.199
Neuroblastomul Pag.206
Rabdomiosarcomul Pag.215
Tumorile cu celule germinale – generalităţi Pag.219
Teratomul Pag.220
Tumora sacului vitelin Pag.221
Germinomul Pag.221
Gonadoblastomul Pag.221
Carcinomul embrional Pag.222
Coriocarcinomul Pag.225
Tumori maligne primitive ale ficatului

CAPITOLUL X: Patologia pielii şi ale ţesuturilor moi Pag.233
Hemangioame şi malformaţii vasculare

CAPITOLUL XI Pag.241
Stări de intersexualitate (Bogdan Savu)

CAPITOLUL XII Pag.247
Aplicaţii ale procedeelor de chirurgie plastică, reparatorie şi de microchirurgie în chirurgia copilului (Bogdan Savu)

CAPITOLUL XIII Pag.253
Elemente de terminologie clinică umană (Bogdan Savu)

BIBLIOGRAFIE Pag.257
Bibliografie selectivă

INTRODUCERE

Acest curs este adresat studenţilor în medicină cât şi secundarilor (rezidenţilor) de chirurgie generală, chirurgie pediatrică, ortopedie pediatrică şi în general medicilor de medicină generală. Elementul esenţial ce ar trebui subliniat de la început este "copilul nu este un adult în miniatură" şi că implicit o afecţiune întâlnită la adult şi la copil în nici un caz nu se tratează identic. Particularităţile morfofuncţionale ale copilului şi procesul permanent de creştere conferă şi bolilor sale un caracter aparte.

Ce este chirurgia pediatrică ? Răspunsul ar trebui să fie simplu: este disciplina chirurgicală ce diagnostichează şi tratează prin manevre operatorii afecţiunile chirurgicale ale copilului de la vârsta de o oră la 18 ani. Dar aşa cum în chirurgia adultului s-au identificat (ca o necesitate) atâtea alte specialităţi (chirurgie digestivă, urologie, ortopedie, chirurgie toracică etc.), aşa şi chirurgia copilului cuprinde specialităţi complet separate, inclusiv în România, cum sunt chirurgia viscerală şi ortopedia pediatrică, urologia pediatrică, ortopedia neo-natală, chirurgia plastică a arsurilor. Revenind asupra definiţiei, trebuie subliniat că patologia chirurgicală curentă alături de chirurgia neonatală, chirurgia malformaţiilor, chirurgia tumorilor constituie arii specifice şi definitorii ale chirurgiei viscerale pediatrice.

Pentru medicul de medicină generală necunoaşterea elementelor de bază ale chirurgiei pediatrice poate avea consecinţe grave pentru micul pacient, familie şi societate. De exemplu, urgenţele chirurgicale ale nou-născutului nu sunt suficient cunoscute şi, fapt mai grav, nu sunt recunoscute de medic pentru a fi tratate corect.

Scopul acestei lucrări este să ofere datele necesare oricărui medic, de orice specialitate, pentru a cunoaşte şi a recunoaşte afecţiunile chirurgicale ale copilului.

CAPITOLUL I

Diagnosticul antenatal al malformațiilor
Anomalii structurale

DIAGNOSTICUL ANTENATAL AL MALFORMAȚIILOR

De mai mult timp, diagnosticul antenatal al malformațiilor a suscitat un interes deosebit deoarece există malformații care, diagnosticate în perioada intrauterină, beneficiază de tratament chirurgical de maximă urgență (ex. laparoschizis, uropatii obstructive). De asemenea, există afecțiuni incompatibile cu viața sau fără soluție terapeutică eficientă (ex. anencefalia) ce pot fi diagnosticate antenatal. În ultimii 30 ani s-au realizat progrese importante în înțelegerea, diagnosticul și abordarea terapeutică a anomaliilor fetale. S-au introdus în practică atât metode „screening" cât și tehnici complexe și invazive pentru identificarea diverselor anomalii. Progresele înregistrate permit programarea nașterii la timpul și în locul cel mai potrivit.

Teste „screening" ale sarcinii

Se adresează cazurilor în care antecedentele familiale, antecedente personale (consumul de alcool sau droguri), examinarea clinică (polihidramnios sau oligohidramnios) au sugerat posibilitatea existenței unor anomalii fetale.

-**dozarea alfa-fetoproteinei în serul matern.** AFP este o proteină normală a serului fetal sintetizată de ficat. Este prezentă în lichidul amniotic, excretată de rinichi. Trece în sângele matern, prin circulația placentară, din a 12-a săptămână de sarcină și atinge concentrația maximă în săptămâna 30-32-a.

Anomalii fetale care afectează lichidul amniotic pot fi detectate prin dozarea în serul matern a AFP (defecte ale tubului neural, defecte ce afectează deglutiția-atrezii). Niveluri scăzute ale AFP în serul matern se întâlnesc în trisomiile 18, 21 și hernia diafragmatică congenitală. Se mai **cercetează estradiolul neconjugat** (UE3) și **gonadotrofina corionică** (HCG) pentru diagnosticul trisomiei 21.

-**ecografia uterului gravid** este metoda larg folosită. În Europa de Vest a fost transformată într-o metodă de rutină. Este specifică în 99% din cazuri și are o rată de 0,1% de rezultate fals pozitive.

Tehnici de diagnostic antenatal

Îmbunătățirea și perfecționarea tehnicilor au permis diagnosticul a sute de afecțiuni, atât boli cromozomiale, defecte metabolice cât și malformații de diverse tipuri.

Tehnici invazive

1. Amniocenteza se efectuează aspirând prin puncție, cu un ac transabdominal, 20 ml lichid amniotic. Amniocenteza poate diagnostica cu acuratețe afecțiuni cromozomiale sau boli metabolice și se adresează stadiilor tardive de sarcină.

2. Cercetarea vilozităților corionice efectuată, de obicei, între săptămânile a 9-a și a 12-a de sarcină, prin biopsie de placentă transvaginal și transcervical.

3. Amniocenteza precoce se efectuează la sfârşitul primului şi începutul celui de al doilea trimestru de sarcină. Mostrele de ţesut, obţinute prin puncţie, supuse tehnicilor îmbunătăţite de culturi de ţesuturi pot pune diagnosticul cu fidelitate.

4. Cercetarea sângelui din cordonul ombilical are avantajul că oferă pentru cercetare un ţesut fetal specific (sângele) şi că permite administrarea unei transfuzii.

Tehnici neinvazive

1. ultrasonografia. Poate nicăieri în medicină tehnologia n-a evoluat atât de rapid ca în imagistica diagnosticului ultrasonografic antenatal. S-au stabilit nomograme cu dezvoltarea fetală şi pentru recunoaşterea, în comparaţie, a defectelor anatomice. Examenul ultrasonografic al uterului gravid a fost introdus în practică în jurul anului 1970 şi este în continuare folosit în următoarele circumstanţe:

Cercetarea anatomiei şi funcţiei cordului. Pentru detectarea tulburărilor de ritm cardiac fetal se asociază instrumentar Doppler; aceste două tehnici sunt folosite pentru a verifica viabilitatea fătului şi pentru a supraveghea ritmul cardiac fetal în timpul sarcinii. Dezvoltarea aplicaţiilor Doppler permit studierea concomitentă atât a anatomiei cât şi a funcţiei cordului, progresele recente permiţând transplantul cardiac în perioada neo-natală.

Depistarea malformaţiilor:

-necorectabile (anencefalie, displazii scheletice, hidrocefalie gravă).

-corectabile; există o multitudine de afecţiuni care odată diagnosticate pot fi mult mai eficient tratate în urgenţă neo-natală (gastroschizis)

Malformaţii ce pot fi depistate prin ecografia uterului gravid:

-Malformaţii ale sistemului nervos central: anencefalie, hidrocefalie, microcefalie, meningoencefalocel (sincipital, occipital). Unele dintre aceste malformaţii fiind greu de tratat sau altele neavând tratament, determină avortul terapeutic.

-Malformaţii toracice:

-boala chistică pulmonară congenitală ce cuprinde la rândul ei patru entităţi (adenomatoza pulmonară chistică, sechestraţia pulmonară, emfizemul lobar congenital şi chistul bronhogenic) şi care poate evolua dramatic imediat după naştere sub forma sindromului de detresă respiratorie a nou-născutului, cazurile găsindu-şi rezolvarea în centre chirurgicale specializate şi dotate corespunzător (inclusiv ECMO).

-Malformaţii abdominale: atrezii (duodenale, intestinale), peritonite meconiale. Un capitol aparte îl reprezintă chisturile ovariene care odată diagnosticate ecografic, în perioada intrauterină, pot fi urmărite după naştere şi arareori, doar în caz de torsiune, este necesară intervenţia chirurgicală.

-Malformaţii ale aparatului urinar: rinichi polichistic, displazie multichistică şi mai ales, uropatii obstructive. Dintre toate uropatiile obstructive, cea mai gravă este valva de uretră posterioară. Nu se diagnostichează antenatal obstacolul propriu-zis dar uretero-hidronefroza bilaterală poate sugera diagnosticul. În această categorie a

uropatiilor obstructive mai citâm megaureterul primar obstructiv şi hidronefroza prin viciu de joncţiune pielo-ureterală.

-Malformaţii ale peretelui abdominal: laparoschizis, omfalocel, extrofia cloacală.

În literatură este citat şi diagnosticul antenatal al tumorilor (neuroblastom fetal). Dar ar fi şi mai uşor de diagnosticat un teratom sacrococcigian.

Terapia fetală

Recunoaşterea în perioada antenatală a diferitelor malformaţii a permis tentativa de corecţie a acestora „in utero". Noua metodă de terapie este încă la început şi s-a adresat uropatiilor obstructive, pentru care s-a făcut drenajul minim în amonte de obstacol, hidrocefaliei, prin plasarea unui şunt ventriculo-peritoneal. Unele tentative s-au soldat cu eşecuri (ex. tentativa de corecţie „in utero" a herniei diafragmatice congenitale). Se anticipează totuşi, că într-un număr limitat de cazuri, o astfel de chirurgie fetală va putea fi abordată în mod benefic.

ANOMALII STRUCTURALE

În 1966 David Smith a introdus termenul de „dismorfologie" ca fiind preocuparea geneticienilor şi neonatologilor în recunoaşterea anomaliilor structurale. Unele anomalii sunt uşor de recunoscut şi diagnosticul lor nu pune probleme, altele sunt inaparente şi necesită mijloace, adesea sofisticate, de diagnostic.

Erori în morfogeneză

Există 3 tipuri majore:

- **Malformaţia** reprezintă un defect în structura unui organ sau a unei părţi din corp datorită unui proces anormal de dezvoltare. Cauzele care pot determina erori în morfogeneză pot fi genetice, teratologice sau de altă natură. Malformaţiile pot fi unice sau multiple când constituie sindroame plurimalformative (sindromul cu anomalii congenitale multiple).
- **Deformaţia** reprezintă forma sau poziţia anormală pe care o dobândeşte un segment din corp datorită unor factori mecanici ce acţionează, de obicei, prenatal. Există cauze extrinseci (anomalii ale uterului) sau cauze intrinseci (oligoamnios) ce pot determina apariţia deformaţiilor. Rareori, deformaţiile pot apare la copil şi după naştere (genu varum rahitic).

Amputaţiile (întreruperile) se referă la defecte ale unui organ sau segment de trunchi datorate unor cauze vasculare, compresive ce determină distrucţii tisulare (necroze, amputaţii). La fel, pot exista factori extrinseci -infecţii, traumatisme, ce pot determina bride intrauterine care pot acţiona ca un garou (maladia amniotică) sau factori intrinseci (accidente vasculare intrauterine).

CAPITOLUL II

AFECȚIUNI ALE CAPULUI ȘI GÂTULUI

Despicătura labiovelopalatină
Fistule și chisturi congenitale cervicale laterale
Formațiuni tumorale cervicale mediane
Patologia ganglionilor limfatici cervicali

DESPICĂTURILE LABIO-MAXILO-PALATINE

Sunt embriopatii legate de o tulburare în dezvoltarea regională survenită în primele săptămâni de sarcină, între a 4-a şi a 12-a săptămână.

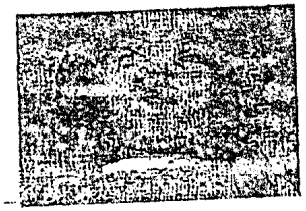
Frecvenţa este de 1-2/1000 naşteri, procentul cel mai mare fiind în Orient. Numai în 25% din cazuri poate fi implicat un factor genetic. Malformaţia este mai frecventă pe partea stângă, sexul masculin fiind mai des afectat.

Forme anatomice:

1. Despicătura labială simplă uni sau bilaterală: buza roşie, buza albă, uneori planşeu narinar.
2. Despicătura labio-maxilară unilaterală (incompletă): buza roşie, buza albă, planşeu narinar, rebord gingival. Se poate asocia cu o despicătură labială simplă controlaterală.
3. Despicătura labio-maxilo-palatină unilaterală (incompletă): buza roşie, buza albă, planşeu narinar, rebord gingival, palatul dur şi palatul moale.
4. Despicătura labio-maxilo-palatină bilaterală.
5. Despicăturile palatine:
   - despicătura palatină completă
   - despicătura velară
   - lueta bifidă

DLVP simplă

DLVP completă bilaterală



Tratament

Operaţia reparatorie poate fi efectuată la orice vârstă, chiar în perioada neo-natală, dar cicatricile vicioase şi imperfecţiunile cosmetice vor fi mai frecvente. În 1982, Lindsay recomandă keiloplastia la 1 lună şi jumătate – 3 luni.

Atitudinea terapeutică adoptată la majoritatea chirurgilor pediatri este de a efectua keiloplastia la vârsta de 5-6 luni iar urano-stafilorafia şi gnatorafia (refacerea rebordului gingival) la 16-18 luni.

Şcoala franceză de chirurgie pediatrică a introdus recent conceptul stafilorafiei (veloplastiei) precoce la vârsta de 3 luni, la 6 luni efectuând keilo-rinoplastia funcţională, gnatorafia şi uranorafia (refacerea palatului dur) în acelaşi timp operator.

Tratamentul se continuă pe toată durata creşterii prin tratament ortodontic, foniatric, corecţii chirurgicale estetice sau închiderea chirurgicală a fistulelor palatine reziduale.

FISTULELE ŞI CHISTURILE CONGENITALE CERVICALE LATERALE

Sunt relicve ale arcurilor şi şanţurilor branhiale. Cele mai frecvente provin din al doilea şanţ branhial; fistulele provenind din primul şanţ branhial au o frecvenţă de 1/90 resturi branhiale (Hidman şi Light), fiind cele mai rare.

Fistulele provenite din primul şanţ branhial

Din acest grup trebuie excluse malformaţiile minore, cum sunt chisturile şi sinusurile preauriculare, care reprezintă incluzii epiteliale ale celor 6 muguri ce formează pavilionul auricular şi conductul auditiv extern. Nici fibrocondroamele preauriculare nu intră în această categorie.

Chistul primului şanţ branhial este o tumefiere alungită în plan orizontal plasată posterior sau sub pavilionul auricular, ori imediat submandibular.

Fistula primului şanţ branhial se deschide imediat sub mandibulă şi deasupra hioidului. Rareori sunt fistule complete care se deschid proximal în porţiunea membranoasă sau osoasă a conductului auditiv extern. De obicei sunt fistule oarbe externe.

Spre deosebire de forma clinică trebuie reţinute raporturile foarte variabile cu glanda parotidă şi cu nervul facial.

Fistulele provenite din al doilea şanţ branhial

Reprezintă categoria cu incidenţa cea mai crescută dintre toate fistulele congenitale laterale ale gâtului.

Fistula completă este forma obişnuită, mai rare fiind fistulele oarbe interne; chistul celui de al doilea şanţ branhial este forma întâlnită de obicei la adult. Fistula completă de calibru redus şi cea oarbă externă elimină prin orificiul extern plasat pe linia marginii anterioare a sterno-cleido-mastoidianului un lichid vâscos, filant. Fistulele complete de calibru mare permit exteriorizarea alimentelor lichide ingerate (de obicei lapte).

Orificiul extern al fistulei plasat de obicei la unirea 1/3 inferioare cu 1/3 medie a marginii anterioare a sterno-cleido-mastoidianului se continuă cu un traiect cordonal palpabil până sub gonion unde se pierde în profunzime; dacă este o fistulă completă traiectul ei trece prin furca arterei carotide şi abordează hipofaringele în dreptul fosetei amigdaliene a lui Rosenmüller.

Chistul şanţului al doilea branhial este plasat pe marginea anterioară a sterno-cleido-mastoidianului în porţiunea sa superioară şi se continuă în profunzime cu un traiect fistulos (fistulă oarbă internă) care se deschide tot în dreptul fosetei amigdaliene, de obicei înapoia pilierului amigdalian posterior.

Extirparea traiectului fistulos trebuie să fie completă pentru a evita recidiva şi cronicizarea. Vârsta operaţiei este atunci când a fost diagnosticată, ca de altfel pentru toate resturile arcurilor şi şanţurilor branhiale; de reţinut însă că trebuie să treacă cel puţin 3 luni de la ultimul puseu infecţios.

Fistulele şi chisturile provenite din al treilea şanţ branhial

Sunt extrem de rare. Teoretic orificiul fistulos extern este plasat pe marginea anterioară al fascicolului clavicular de inserţie a sterno-cleido-mastoidianului; fistula trece prin spatele arterei carotide interne apoi merge medial deasupra nervului spinal şi abordează hipofaringele în dreptul sinusului piriform.

FORMAŢIUNILE TUMORALE CERVICALE MEDIANE

Chisturile dermoide

Au aceeaşi localizare ca şi chistul de canal tireoglos, în dreptul osului hioid, dar sunt mai superficiale. Nu se mobilizează cu deglutiţia şi deseori sunt aderente la tegumentele supraiacente. Nu au conexiuni cu hioidul sau alte structuri ale gâtului.

Chisturile canalului tireoglos

Încep să apară după vârsta de 6 luni, dar de obicei se diagnostichează după vârsta de 2 ani. Localizarea obişnuită este exact pe linia mediană, fie în dreptul hioidului, fie imediat sub acesta. Sunt de 3 ori mai frecvente decât resturile provenind din şanţurile branhiale.

Se prezintă ca o masă tumorală asimptomatică, dar atunci când se infectează prin penetrarea florei bucale prin foramen caecum de la baza limbii; au evoluţia obişnuită a oricărei supuraţii cu fistulizare cervicală spontană sau chirurgicală; ulterior se constituie o fistulă cronică. Niciodată chistul de canal tireoglos în afara supuraţiei nu se deschide la piele sub formă de fistulă iniţială, întrucât embriologic canalul tireoglos merge de la baza limbii la lobul piramidal al tiroidei şi nu la tegumentele cervicale.

Chistul este mobil cu deglutiţia în sens cranio-caudal şi nu are aderenţe tegumentare.

Localizări mai rare: lingual, submentonier (imediat deasupra hioidului), suprasternal. Numai 1% din cazuri sunt localizate lateral de linia mediană.

Extirparea chirurgicală se face la vârsta diagnosticării, de preferat înainte de apariţia unui proces supurativ care îngreunează actul chirurgical şi predispune la extirpări incomplete cu creşterea riscului fistulei cronice. Traiectul fistulos trebuie urmărit până la baza limbii.

PATOLOGIA GANGLIONILOR LIMFATICI CERVICALI

Patologia acută

Debutul este adesea la 2-3 zile după o infecţie respiratorie superioară prin împăstare dureroasă latero-cervicală, febră şi uşor edem al tegumentelor supraiacente (adenită acută, formă nesupurată).

După câteva zile de evoluţie se constituie supuraţia în ganglionii limfatici, adevăratul adenoflegmon laterocervical, cu toate semnele colecţiei purulente prezente (tumor, calor, dolor, rubor).

Localizarea mai frecventă este jumătatea superioară a gâtului.

Unele flegmoane au un caracter mai particular şi o evoluţie mai gravă: flegmonul lemnos al planşeului bucal, flegmonul retrofaringian.

Tratament: în faza nesupurativă antibiotice, în faza de colecţie purulentă incizie şi drenaj asociate cu antibioterapie.

Patologia cronică

Este de etiologii diverse şi gravităţi diferite: tuberculoză, micoză, inflamaţie cronică nespecifică, toxoplasmoză, mononucleoză, limforeticuloză benignă de inoculare Mollarét (boala ghearelor de pisică), neoplazie.

Ca orientare etiologică a diagnosticului, frecvent adenopatiile din ½ inferioară a gâtului sunt de natură neoplazică (limfoame hodgkiniene sau nonhodgkiniene).

Aspectul clinic diferă după etiologie:

- *Tuberculoza*: ganglion unic, mare, înconjurat de o coroană de ganglioni mai mici, iniţial fără periadenită (cloşca cu pui). Ulterior se formează un bloc ce poate fistuliza eliminând cazeum (scrofuloza).
- *Micozele*: clinic sunt foarte asemănătoare cu tuberculoza, dar după fistulizare se elimină o secreţie filantă din care, la cultură pe medii specifice, se izolează micelii.
- *Neoplaziile*: adenopatia este iniţial supraclaviculară, unilaterală, apoi se bilateralizează. Ganglionii sunt bine individualizaţi, fără periadenită, uneori atingând dimensiuni impresionante (gât proconsular). Ganglionii duri sunt caracteristici pentru limfomul hodgkinian, iar cei renitenţi, elastici, pentru cel nonhodgkinian.

Pentru diagnosticul diferenţial al acestor etiologii este necesar un examen clinic foarte amănunţit, cercetarea etiologiei tuberculoase prin IDR la tuberculină şi radiografie toracică, IDR. la toxoplasmină, cercetarea sindromului biologic paraneoplazic (creşterea VSH, fibrinogen, α-2-globulina, LDH, hiperplachetoza).

Cazurile care nu au fost elucidate etiologic şi care sunt frecvente vor fi supuse biopsiei chirurgicale pentru examen histopatologic.

CAPITOLUL III

PATOLOGIA CHIRURGICALĂ A TORACELUI

Urgențe respiratorii ale nou-născutului
Atrezia esofagiană
Fistula esotraheală în "H"
Fanta laringotraheoesofagiană
Stenoza esofagiană postcaustică
Megaesofagul idiopatic
Pleurezii și pneumotorax

URGENȚE ALE APARATULUI RESPIRATOR

Sindromul de detresă respiratorie a nou-născutului poate fi produs prin:

- Obstrucția căii aeriene;
- Înlocuirea volumului aerului din plămâni;
- Insuficiența parenchimatoasă pulmonară.

Este imperios necesar a fi cunoscute o serie de aspecte particulare ale respirației copilului:

- Nou-născutul respiră exclusiv pe nas cu excepția perioadelor când plânge. Abilitatea de a respira pe gură și-o câștigă de-a lungul câtorva luni.
- Inspirul se datorește excursiilor diafragmului, musculatura intercostală și mușchii respiratori accesorii având rol limitat în ventilație. Inspirul poate fi afectat în malformații ale sternului sau întregii cuști toracice, ce pot determina o "respirație paradoxală" ce contribuie și ea la insuficiența respiratorie.
- Caile aeriene sunt mici și flasce (ex. traheomalacia), obturându-se ușor cu mucus sau datorită edemului unei mucoase al cărei corion este extrem de lax. Când copilul are traheomalacie căile aeriene se colabează la presiuni mici.
- Copilul cu dispnee înghite volume mari de aer, își destinde stomacul și intestinele fiindu-i împietată astfel activitatea diafragmului.

Clasificarea urgențelor respiratorii ale nou-născutului:

1. urgențe respiratorii ale căilor superioare
   - 1.1. micrognația (sindromul Pierre-Robin);
   - 1.2. macroglosia din hipotiroidismul congenital sau din limfangioamele de limbă;
   - 1.3. atrezia choanelor;
   - 1.4. tumori sau chisturi tiroidiene, tiroida aberantă (în faringe sau în alte zone ale gâtului);
   - 1.5. stenoze ale laringelui sau traheei, obstacole prin membrane, chisturi sau tumori, paralizia corzilor vocale.

2. urgențe respiratorii intratoracice
   - 2.1. atelectazia;
   - 2.2. pneumotoraxul și pneumomediastinul;
   - 2.3. pleurezii și chilotorax;
   - 2.4. chisturi, tumori și sechestrații pulmonare;
   - 2.5. traheomalacia și bronhomalacia;
   - 2.6. emfizemul lobar congenital;
   - 2.7. hernia diafragmatică congenitală;

2.8. atrezia esofagiană şi fistula eso-traheală;
2.9. anomalii vasculare (persistenţa canalului arterial);
2.10. tumori şi chisturi mediastinale.

Sindromul Pierre-Robin este un defect congenital care asociază micrognaţie, glosoptoză şi despicătură palatină. Maxilarul inferior hipoplazic şi acţiunea de sucţiune puternică a limbii pot determina "căderea" limbii şi ocluzia laringelui cu asfixie secundară. Copilul necesită îngrijiri speciale:

- va fi menţinut şi alimentat în poziţie culcat pe abdomen (prone position);
- uneori este necesar să fie alimentat pe tub naso-gastric sau chiar să-i fie instalată gastrostomie;
- dacă măsurile conservatoare eşuează este necesară menţinerea permeabilităţii căilor aeriene superioare prin traheostomie;
- alte metode chirurgicale (fixarea transfixiantă a limbii, hiomandibulopexia) şi-au dovedit ineficienţa.

Cu timpul maxilarul inferior se dezvoltă normal şi cu cât creşte în vârstă copilul învaţă să-şi menţină limba într-o anumită poziţie care împiedică ocluzia căilor aeriene superioare.

Atrezia choanelor este ocluzia completă a orificiilor posterioare. Când este unilaterală poate fi asimptomatică. Ocluzia poate fi membranoasă în 10% din cazuri sau osoasă în 90% din cazuri. Când ocluzia este bilaterală detresa respiratorie se manifestă printr-o retracţie importantă a peretelui toracic în inspir însoţită de un sunet aparte. Copilul ţine capul cu gâtul in hiperextensie, fiind evident un efort în actul respiraţiei, iar copilul se alimentează cu dificultate. Diagnosticul se pune prin imposibilitatea trecerii unei sonde prin nas spre faringe. De asemenea se poate evidenţia obstrucţia instilându-i copilului, aflat în decubit dorsal, un produs radioopac pe cele două narine. Tratamentul este o urgenţă şi constă în menţinerea permeabilităţii căilor aeriene prin introducerea unei pipe în gura copilului. Obstacolul membranos sau osos poate fi înlăturat prin excizie transpalatală directă sau poate fi puncţionat şi lărgit folosind un dilatator Heggar. Pentru a preveni strictura, noul orificiu este dilatat timp de 5 săptămâni cu un tub de material plastic lăsat pe loc.

Atelectazia pulmonară; căile aeriene ale fătului sunt în mod normal ocupate de un fluid format în pulmoni. Acest fluid se exprimă din trahee şi ia parte la formarea lichidului amniotic. La primele tentative de respiraţie în timpul naşterii fătul poate inhala lichid amniotic, meconiu sau sânge. Când căile aeriene sunt umplute cu acest fel de conţinut aerarea pulmonului nu se produce.

Atelectazia manifestată prin asfixie perinatală datorată aspiraţiei la naştere poate fi suspectată când are loc o naştere laborioasă şi copilul are bradicardie. Sunt predispuşi aspiraţiei copiii cu greutate mică la naştere şi cei cu scor Apgar mic. Uneori copilul are lichid amniotic sau meconiu în cavitatea bucală sau faringe.

Radiografia toracică relevă zone de absenţă a aerării pulmonului în contrast cu zone de aerare. Atelectazia odată constituită deschide drumul producerii pneumoniei şi instalării sepsisului.

Tratamentul este o mare urgenţă. Se practică aspiraţie faringiană şi se face intubaţie orotraheală. Pe sonda endo-traheală se aspiră în continuare conţinut pătruns în căile aeriene superioare şi se încearcă ventilaţia. Uneori e necesară chiar bronhoscopia şi aspiraţia resturilor de meconiu ce obstruează bronhiile. Apoi se caută cu ajutorul ventilaţiei asistate să se amelioreze concentraţia oxigenului în aerul inspirat, umidifierea lui şi apoi menţinerea concentraţiei în oxigen a sângelui arterial la valori de 60-80 mmHg. La măsurile enunţate se pot adăuga tratamentul postural şi tapotarea toracelui. Folosită ades în terapia respiratorie, ventilaţia cu presiune pozitivă trebuie evitată în aceste cazuri datorită riscului pneumotoraxului.

Malformaţiile pulmonare cuprind chisturile pulmonare, sechestraţiile şi emfizemul lobar, toate putând cauza sindrom de detresă respiratorie prin hiperinflaţia sau prin compresiunea parenchimului pulmonar normal sau printr-o infecţie secundară. Deşi aceste afecţiuni au în comun acelaşi spectru patologic, pot fi diferenţiate pe baza aspectului clinic şi radiologic.

Embriologie

După separarea de esofag, traheea se bifurcă în regiunea cervicală la embrionul de 4 mm. Traheea şi bronhiile coboară spre torace şi formează mugurii bronşici de la vârsta de 6 săptămâni. Toţi mugurii bronşici sunt prezenţi la embrionul de 23 mm. Din a 24-a săptămână de viaţă toţi mugurii bronşici formează alveole. Formarea alveolelor continuă şi după naştere (până la 4-8 ani). Agenezia sau hipoplazia unui pulmon tradează o insuficienţă de dezvoltare în primele 4 săptămâni. Sechestraţia îşi are originea între a 6-a şi a 8-a săptămână de viaţă iar chisturile pulmonare mai târziu, în a 24-a săptămână, reprezentând un proces anormal de înmugurire sau o transformare diverticulară a ramurilor bronşice.

Chisturile pot fi:
- congenitale
  - pulmonare propriu-zise (adenomatoza pulmonară chistică)
  - bronhogene
- câştigate, denumite pneumatocele, ce apar în cadrul stafilocociei pleuro-pulmonare.

Acestea pot fi deosebite de chisturile pulmonare congenitale prin faptul că sunt tapetate de un epiteliu de tip respirator, dar pereţii vor avea în structură nu fibre musculare netede ci ţesut fibros.

Chisturile pulmonare congenitale sunt localizate în interiorul parenchimului pulmonar, pe când chisturile bronhogene sunt plasate paratraheal sau în mediastin şi

sunt tapetate de un epiteliu columnar ciliar pseudostratificat. Peretele conține mușchi neted, țesut elastic și cantități variabile de cartilagiu. Aspectul radiologic al unui chist poate sugera că este unilocular dar la intervenția chirurgicală se constată că este multilocular.

Adenomatoza pulmonară chistică (APC) este o entitate separata diferită de chisturile pulmonare simple, uni sau multiloculare, prin următoarele caracteristici:

- absența cartilagiului bronșic;
- absența glandelor tubulare bronșice;
- prezența epiteliului columnar înalt de tip mucinos;
- supraproducția de structuri bronșice terminale fără diferențiere alveolară;
- creșterea de volum masivă a segmentului (lobului) afectat ce determină compresiunea altor structuri toracice.

Stocker în 1977 a clasificat APC în trei tipuri:

- tipul I comportă chisturi largi cu perete subțire și neted. Actualmente, acest tip reprezintă chistul solitar sau multilocular descris anterior;
- tipul II cuprinde chisturi de dimensiuni mici (mai mici de 1 cm diametru) care se amestecă cu parenchimul pulmonar;
- tipul III constă în leziuni ce ocupă întregul lob sau pulmon și este compus din multiple structuri ce mimează structura bronșiolelor amestecat cu mase de țesut alveolar tapetate de epiteliu. Mulți copii cu APC tip III sunt prematuri sau au alte malformații asociate. Această formă de APC este uneori considerată o formă de sechestrație pulmonară căci se asociază cu anomalii ale arterelor sistemice.

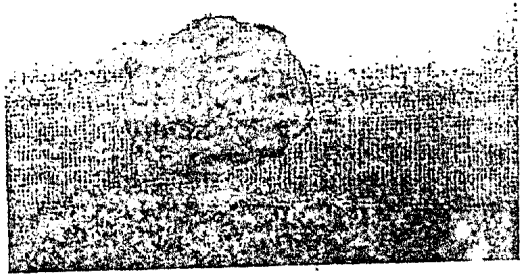
Diagnostic

APC se distribuie în mod egal pe sexe, cuprinzând unul, doi lobi sau tot pulmonul. Se manifestă cu detresă respiratorie, cianoză, deplasarea mediastinului și fenomeme de suprainfecție. Aspectul radiologic cu multiple imagini aerice poate preta la confuzie cu hernia diafragmatică congenitală, după cum aspectul chistic unic

poate sugera un emfizem lobar congenital, un abces pulmonar sau un chist bronhogen.

Tratamentul este chirurgical și constă în rezecție, lobectomie sau pneumectomie.

Emfizemul lobar congenital este o cauză improtantă de detresă respiratorie. Se caracterizează printr-o hiperinflație severă a unui singur lob ce determină atelectazia și compresiunea celorlalți lobi și bascularea mediastinului, hernierea pulmonului afectat depășind linia mediană. Lobul superior stâng este interesat în 47% din cazuri, lobul mijlociu drept în 28%, lobul superior drept în 20% iar lobii inferiori în 5% din cazuri.



Cauza emfizemului lobar congenital (ELC) este necunoscută dar au fost sugerate ca posibile cauze:

- peretele bronșic cu un suport cartilaginos insuficient;
- mucoasă "în exces";
- stenoză bronșică;
- dop de mucus;
- compresie bronșică.

Mecanismul de producere plauzibil este cel de "trapă" sau "valvă" în care aerul în inspir pătrunde în teritoriul pulmonar al lobului respectiv iar în inspir nu poate ieși. Cu fiecare inspir se accentuează hiperinflația.

Aspectul clinic: la 1/3 din pacienți se remarcă de la naștere detresa respiratorie (numai în 5% din cazuri simptomele apar mai târziu, după 6 luni). Băieții sunt afectați de două ori mai mult decât fetele. Se constată dispneea progresivă și severă, wheezing, tuse, cianoză, greutate în alimentație. Toracele își mărește volumul de partea afectată, coastele se orizontalizează. La percuție există hipersonoritate iar la ascultație se constată absența murmurului vezicular de partea afectată.

Imaginea radiologică arată radiotransparența zonei de hiperinflație cu desenul bronhoalveolar întins la periferie. Pulmonul adiacent pare atelectatic iar mediastinul împins de partea sănătoasă. Lobul emfizematos, netratat, va continua să se expansioneze compresând tot mai mult pulmonul adiacent și apoi căile respiratorii și copilul se va asfixia.

Diagnosticul diferențial al ELC va fi făcut cu:

- pneumotoraxul;
- leziunile buloase în cadrul stafilocociei pleuro-pulmonare;
- emfizemul malformativ gigant (excepțional întâlnit la vârstă mică);
- adenomatoza pulmonară chistică (boala Ch'in-Tang).

Tratament: cei mai mulți pacienți au o manifestare clinică zgomotoasă și lobectomia în urgență e necesară. Anestezia nu va fi începută până când echipa chirurgicală nu este pregătită pentru toracotomie iar ventilația cu presiune pozitivă în exces va fi evitată. Odată practicată toracotomia, lobul afectat "iese" în plagă ca un burete și este ușor deosebit de zonele indemne.

Prognosticul este excelent după ce s-a practicat rezecția.

Sechestrația pulmonară definește afecțiunea în care țesutul pulmonar nu are conexiuni cu arborele bronșic iar vascularizația îi este asigurată de o arteră sistemică, fiind astfel separată de pulmonul normal (Pryce, 1946). Sechestrația poate fi extralobară când nu are conexiune cu pulmonul și intralobară când se găsește în interiorul pulmonului.

Sechestrația extralobară implică o dezvoltare aparte a unui țesut pulmonar învelit de propria pleură. Se plasează de obicei în unghiul costo-diafragmatic posterior, adiacent esofagului și aortei. Aportul vascular al acestei structuri pulmonare este asigurat de vase din aorta abdominală sau toracică. A fost găsit țesut pulmonar aberant și în abdomen. Sechestrația extralobară este mică și aplatizată cu o consistență asemănătoare ficatului. Macroscopic nu pot fi identificate bronhii dar microscopic se pot întâlni structuri de bronhii terțiare și alveole. Există uneori modificări chistice dar pentru că nu există comunicare cu pulmonul nu există inflamație.

Sechestrația intralobară se localizează în interiorul plămânului, cel mai frecvent în segmentul posterobazal al lobului inferior. În această boală, deși plămânul sechestrat nu are conexiuni cu bronhiile, el poate fi ventilat prin alveole adiacente. Și aici aportul arterial este asigurat de o arteră sistemică din aorta toracică, abdominală sau dintr-o arteră intercostală. Atunci când aportul arterial este asigurat de un vas din aorta abdominală, vasul strabate porțiunea posterioară a diafragmului și intră în lobul inferior prin ligamentul pulmonar inferior. Drenajul venos al sechestrațiilor,

extralobare sau intralobare, se face în atriul stâng, vena azygos sau vena cavă. Sechestrațiile intralobare se pot transforma chistic sau se pot infecta.

Un întreg pulmon poate fi sechestrat, situație în care pulmonul este hipolazic și nu are conectare cu arborele bronșic. În acest caz nu se observă cavitatea pleurală iar aportul arterial este asigurat de vase infradiafragmatice.

Diagnostic:

Sechestrațiile extralobare sunt de obicei asimptomatice și descoperite cu ocazia intervenției pentru hernie diafragmatică congenitală sau cu ocazia unei autopsii la un copil cu multiple alte malformații congenitale. Dar unele sechestrații extralobare sunt suficient de mari pentru a determina detresa respiratorie la nou-născut. Radiologic au aspect tumoral fiind plasate în mediastinul posterior.

Sechestrațiile intralobare, clasic, determină infecții recurente iar radiologic iau aspectul fie a unui proces pneumonic fie a unui abces pulmonar. Diagnosticul clar îl pune angiografia care demonstrează vasul anormal.

Tratament:

Este chirurgical. Sechestrația extralobară se excizează și i se ligaturează vasul ce-i asigură aportul arterial. Sechestrația intralobară necesită lobectomie căci este imposibilă excizia doar a țesutului patologic. Atenție deosebită trebuie acordată evidențierii în ligamentul pulmonar inferior a vasului aberant care hrănește sechestrația intralobară.

Agenezia și hipoplazia pulmonară

Agenezia pulmonară constă în absența completă a bronhiilor, parenchimului și vaselor. Hipoplazia constă în grade variate de oprire în dezvoltare a unui pulmon. Se consideră că hernia diafragmatică congenitală posterolaterală este cea mai frecventă cauză de hipoplazie pulmonară. Defectele de dezvoltare a pulmonului se însoțesc de alte anomalii congenitale (anomalii ale cordului și marilor vase, fistula esotraheală, malformații anorectale). Agenezia pulmonară este compatibilă cu supraviețuirea dar se însoțește de un număr mare de malformații asociate și împreună determină o rată a mortalității de până la 33% în primul an de viață și de până la 50% în primii 5 ani.

Manifestările clinice ale copiilor cu agenezie pulmonară sunt dominate de cianoză și dispnee apărute chiar în perioada neonatală. Examenul fizic poate releva asimetria toracelui iar dacă agenezia interesează pulmonul drept zgomotele cordului se pot percepe în dreapta iar murmurul vezicular, deși se percepe anterior în dreapta, nu se percepe în axilă.

Diagnosticul se pune cu ajutorul a două explorări: radiografia toracică și angiocardiografia.

Radiografia toracică va releva opacitatea hemitoracelui afectat și basculatea mediastinului de partea bolnavă.

Angiocardiografia este obligatorie la cazurile în care se suspectează o agenezie pulmonară. Absența arterei pulmonare de partea respectivă confirmă absența unui

plămân funcțional de aceeași parte. Marea valoare a angiocardiografiei este că evidențiază și celelalte eventuale malformații cardiace. Când există numai hipoplazia plămânului drept există anomalii de drenaj venos spre vena cavă inferioară cu un aport sanguin din vasele sistemice spre plămân. Aspectul acesta lezional este denumit sindromul "iatagan" căci anomalia venei pulmonare urmează un traiect curb, dându-i marginii drepte a cordului un aspect curb, de iatagan.

Tratamentul copiilor cu agenezie sau hipoplazie pulmonară se adresează defectelor asociate (trahee alungită și torsionată, bronhii obstruate) dar datorită importanței anomaliilor asociate, de obicei prognosticul este sumbru. Hipoplazia pulmonului stâng sau agenezia unui lob se manifestă cu o simptomatologie frustă și se însoțește în mică măsură de alte anomalii. Tratamentul constă în antibioterapia repetatelor infecții pulmonare și rezecția lobului hipoplazic atunci când este hrănit de un vas sistemic sau este bronșiectatic.

ATREZIA ESOFAGIANĂ

Dintre toate malformațiile esofagului, atrezia este cea mai gravă și mai frecvent întâlnită boală a acestui organ.

Istoric

Malformația este cunoscută de peste 300 de ani, în urma descrierilor făcute de Willam Durston în 1670 și Thomas Gibson în 1697. În 1670 Durston a făcut prima descriere a anomaliei la gemeni iar prima observație documentată și bine expusă este cea a lui Gibson din 1697. Literatura este săracă și puțini dintre medicii importanți din secolele XVIII și XIX s-au îngrijit de malformații congenitale. La începutul secolului XX în Franța, Broca prezintă această malformație ca fiind deasupra resurselor terapeutice, la acea vreme. În 1913 Richter descrie ligatura fistulei eso-traheale ca prima etapă de tratament chirurgical a anomaliei. În 1929 Vogt prezintă clasificarea malformațiilor esofagului descriind toate anomaliile care sunt asociate cu fistula eso-traheală. Cu timpul au apărut și alte clasificări ale malformațiilor esofagului (Ladd, Gross, Roberts). Anul 1941 este important căci atunci Cameron Haigt a reușit pentru prima oară în lume rezolvarea în neonatal a unei atrezii esofagiene (ligatura fistulei și anastomoza capetelor esofagului), deschizând calea chirurgiei moderne. În anii următori cura într-un timp a atreziei esofagiene a devenit un fapt comun, astfel că în prezent rata reușitelor intervenției în neonatal este pentru unii (Myars, Ashcraft, Spitz) de până la 90-95%.

Embriologie

Dezvoltarea axului digestiv esofagian este în strânsă legătură cu cea a traheei și bronhiilor. Perioada de dezvoltare este cuprinsă între a 4-a și a 12-a săptămână de viață intrauterină. Este o perioadă extrem de critică, căci sub influiența notocordului se dezvoltă structuri fundamentale cum sunt: inima, axul rahidian, metanefrosul,

tubul digestiv. Atrezia esofagului rezultă dintr-un defect de embriogeneză cuprins între a 4-a și a 6-a săptămână de dezvoltare, fapt ce explică valoarea crescută a malformațiilor cu care se asociază. În cursul dezvoltării normale, mugurele traheal apare între a 4-a și a 5-a săptămână de viață intrauterină, pentru ca apoi sub inducția notocordului, intestinul primitiv să se diferențieze prin clivaj în: trahee înainte și esofag înapoi. Clivajul se face de jos în sus iar creșterea traheei de sus în jos până la formarea celor două schițe bronho-pulmonare în a 8-a săptămână. Creșterea esofagiană se face, deci, în două sensuri. Există și aici un proces de organogeneză digestivă care se produce după un fenomen de creștere diferențial. În cursul acestei perioade se poate întâmpla apariția fie a unui defect de inducție fie a unui defect în recepția mesajului de inducție de către celulele intestinului primitiv. Acest defect de inducție sau de competență poate duce la o malformație a axului aero-digestiv. Această malformație a axului traheo-esofagian are cu atât mai multe șanse să se asocieze cu o altă malformație cu cât fenomenul cauzal este mai precoce și este legat de un fenomen de inducție. În aceste cazuri traheea este de regulă predominantă și deci leziunile se produc asupra esofagului. "În fața defectului de mesaj sau defectului de recepție totul se petrece ca și cum organismul ar fabrica cu prioritate traheea". Leziunile esofagiene observate pot merge de la simplă stenoză izolată la cea mai gravă formă de malformație, fanta traheo-esofagiană completă, asociată unei cardiopatii și unor anomalii vertebrale, ca urmare a unui defect larg de inducție. Continuitatea permanentă a axului aero-digestiv pe durata formării sale explică diferitele forme anatomice de atrezie de esofag. În aceeași măsură, este excepțional ca esofagul să fie dominant și în acest caz ar apare stenoze și atrezii ale traheei. Tandler și Reiner explică modul de formare al esofagului astfel: la început ar exista un tub plin cu celule epiteliale, urmând apoi un proces de permeabilizare prin vacuolizare. S-ar explica, după această teorie, apariția atreziei de esofag prin lipsa de vacuolizare a tubului plin.

Anatomie patologică

Atrezia esofagiană se prezintă sub multiple forme care au însă comună absența unui segment de esofag, variabil ca lungime. De asemenea această absență a continuității esofagului se însoțește în 90% din cazuri de comunicare cu tractul respirator, sub forma unei fistule eso-traheale, plasată fie pe capătul distal (cel mai frecvent), fie pe ambele capete fie numai pe capătul proximal. În 7-10% din cazurile de atrezie esofagiană, capetele esofagului aflate la distanță nu au fistulă aerică. Există mai multe clasificări ale atreziei esofagului la care și-au adus contribuția Ladd, Voght, Gross, Roberts și alții. Există 5 tipuri de atrezie esofagiană, după cum urmează:

tipul I este reprezentat prin două segmente separate fără comunicare cu traheea. Segmentul superior se termină în fund de sac în dreptul vertebrei D2-D3 și este hipertrofiat iar cel distal are dimensiuni reduse și depășește puțin diafragmul. Se întâlnește cu o frecvență de 7-10% din cazuri.

tipul II este o formă de atrezie extrem de rară (se întâlneşte într-o proporţie de 1-5%). Între segmentul superior şi trahee există o fistulă de mici dimensiuni. Segmentul distal se termină deasupra diafragmului ca în tipul I.

tipul III este forma obişnuită a atreziei esofagiene. Are o frecvenţă de 85-90% din cazuri. Segmentul superior hipertrofiat coboară până la vertebra 2-3 toracică unde se termină orb în deget de mănuşă. Segmentul distal hipoplazic se deschide sub formă de fistulă pe faţa dorsală a traheei, deasupra bifurcaţiei. În funcţie de distanţa ce separă fragmentele esofagului, Roberts a subâmpărţit acest tip de atrezie în alte două subtipuri: subtipul "A" cu distanţa mare între capete şi subtipul "B" în care distanţa între capete este mică. Ca frecvenţă, predomină subtipul "A" în proporţie de 60%.

tipul IV se caracterizează prin faptul că ambele capete comunică prin fistule cu traheea şi apare cu o frecvenţă de 5-6% din cazuri.

Factori asociaţi atreziei esofagiene şi care influienţează prognosticul vital:

- alte malformaţii asociate: cardiace (în primul rând), digestive, renale, nervoase, osoase, întâlnite fiecare sau, mai ales, în asocierea malformativă VACTERL. Aceasta reprezintă un ansamblu de anomalii mai mult sau mai puţin complete interesând: V-vertebrele, A-anusul şi rectul, C-cordul, T-traheea, E-esofagul, R-rinichiul, aparatul urinar, L-membrele (limbs), agenezie de radius.
- prematuritatea afectează până la 45% din cazuri.
- leziunile pulmonare consecutive atreziei esofagiene şi datorate aspiraţiei salivei şi refluxului conţinutului gastric pe fistulă şi care sunt de diferite grade mergând până la focare pneumonice.

De altfel, Waterstone în 1962 a clasificat nou-născuţii cu atrezie esofagiană în trei grupe în funcţie de greutatea la naştere, prezenţa malformaţiilor asociate şi gravitatea afectării pulmonare. În prezent se consideră că doar malformaţiile cardiace grave mai pot întuneca prognosticul unei atrezii esofagiene.

Fiziopatologie

După naştere, secreţiile salivare stagnează în fundul de sac esofagian superior pe care îl umplu, blocând răspântia aero-digestivă faringiană. De aici secreţiile sunt antrenate cu respiraţia în plămâni. Copiii născuţi cu greutate normală reuşesc un timp să înlăture prin tuse secreţiile aspirate. Prematurii însă, la care reflexul de tuse şi eficacitatea tusei sunt slabe, ajung repede la inundarea bronho-alveolară. În atrezia de tip III şi IV, o parte din aerul curent pătrunde prin fistulă în stomac şi în restul tubului digestiv, producând distensie abdominală. Distensia gastrică ridică diafragmul şi reduce mecanica respiratorie. Cantitatea de aer ce se pierde prin fistulă scade presiunea intrapulmonară şi lasă să persiste zone de atelectazie. Cardia la nou-născut, cu o competenţă incomplet câştigată, permite un grad mare de reflux gastic acid şi

mult aer spre capătul esofagian inferior şi de aici în căile respiratorii. Sucul gastric are efect coroziv asupra epiteliului alveolar şi se deschide poarta infecţiei pulmonare.

Simptomatologie

Aceasta este dominată de imposibilitatea deglutiţiei şi de tulburările respiratorii. Ansamblul acestor tulburări este exprimat sugestiv de către Mallet în formula: "nou-născutul cu atrezie esofagiană şi fistulă eso-traheală respiră în abdomen şi înghite în trahee". Trebuie suspectată atrezia esofagiană la orice nou-născut care are hipersalivaţie manifestată în primele ore după naştere. La nivelul gurii se remarcă o scurgere permanentă de salivă spumoasă, aerată. Frecvent, copilul repetă crize de cianoză şi tuse. Respiraţia devine zgomotoasă şi dispneea se accentuează cu timpul. În formele cu fistulă eso-traheală pe capătul distal, inspecţia abdomenului relevă distensie abdominală marcată. Examenul aparatului respirator este dominat de existenţa ralurilor bronşice generalizate care prin amploarea lor au fost comparate cu "vântul care bate într-un lan de porumb" (Fufezan). Cu ocazia primei tentative de alimentare a copilului apare o criză dramatică de asfixie cu tuse şi cianoză, însoţită de expulzia alimentelor. În această situaţie constituie o gravă greşeală să persista în tentativele de alimentaţie ale copilului, cu atât mai mult cu cât gestul este agresiv şi pune viaţa nou-născutului în pericol.

Deşi simptomatologia clinică a atreziei esofagiene nu este foarte bogată este în schimb extrem de sugestivă, astfel că De Boer şi Potts au remarcat: "nou-născutul care se asfixiază şi respiră greu, al cărui nas şi gură sunt încărcate de secreţii excesive, are atrezie de esofag, până la proba contrarie" (Fufezan).

Diagnostic

Poate fi pus în etape:

-antenatal; atrezia esofagiană poate fi evocată prin evidenţierea polihidramniosului mamei. Malformaţiile digestive se caracterizează în general printr-un polihidramnios datorat tulburărilor în circuitul normal al lichidului amniotic (este produs în cantitate suficientă dar copilul nu îl "înghite") astfel că la examenul ecografic al uterului gravid acest fapt este evidenţiabil. Absenţa vizualizării stomacului la examenul ecografic al uterului gravid poate sugera o atrezie esofagiană (orice tip).

-la naştere, prin verificarea permeabilităţii căii digestive superioare. Se introduce o sondă Nelaton 10 sau 12 Ch care se trece printr-o narină apoi prin faringe şi dacă "butează" la aproximativ 8 cm de arcada gingivală, copilul are atrezie esofagiană. Cu ocazia introducerii sondei în capătul esofagian superior se pot aspira şi secreţiile iar sonda poate fi lăsată pe loc. Verificarea permeabilităţii esofagului este un gest simplu, lipsit de risc şi la îndemîna oricărui medic neonatolog. El permite diagnosticul imediat după naştere.

-după naştere; dacă nu s-a practicat încă verificarea cu sondă şi copilul are deja hipersalivaţie, se introduce de urgenţă o sondă Nelaton de dimensiunile evocate şi care se va opri la 8-10 cm de arcada gingivală. Cu sonda pe loc, i se va face

copilului o radiografie simplă toraco-abdominală, față și profil, în ortostatism. Imaginile radiologice pot releva:

- capătul sondei care s-a oprit la nivel toracic (de obicei D1-D2),
- aerarea excesivă a restului abdomenului, dacă există fistulă pe capătul inferior al esofagului sau din contra, opacitate netă a întregului abdomen dacă nu există comunicare între capătul esofagian inferior și calea aerică,
- prezența altor malformații digestive asociate (atrezii duodenale, intestinale),

Atenție! -în nici un caz nu se va face opacifierea cu substanță de contrast a capătului esofagian superior!!

- prezența leziunilor pulmonare de tip pneumonie de aspirație, localizate în lobul superior drept, de obicei, și care apar la examenul radiologic efectuat la 24-48 ore de la naștere.

Este de dorit ca diagnosticul de atrezie esofagiană să fie pus imediat la naștere și nu după 24-48 ore și chiar mai mult, atunci când au apărut deja leziuni pulmonare!.

Tratament

Atrezia esofagiană constituie o urgență chirurgicală. Odată stabilit diagnosticul, se va suspenda orice încercare de alimentație. Se va plasa o sondă Nelaton în capătul esofagian superior la care se va adapta o seringă pentru aspirația din 10 în 10 minute a secrețiilor.

Transportul nou-născuților cu atrezie esofagiană către centrul de chirurgie pediatrică se va face în următoarele condiții:

- condiții de normotermie; copilul va fi plasat într-un incubator încălzit și i se va asigura o temperatură constantă de 22 grade C. În incubator copilul va fi plasat în poziție laterală cu capul și toracele mai ridicate. De asemenea, poziția trebuie schimbată periodic, din oră în oră, pentru a permite o bună ventilație.
- oxigenare adecvată pe mască, eventual aerosoli.
- abord venos periferic pe care se va începe deja tratamentul antibiotic.

Calea venoasă periferică va fi menținută pe timpul transportului, după care în spital se va practica abord venos central.

Tratamentul chirurgical constă în secțiunea fistulei eso-traheale și anastomoza capetelor esofagului. Se face toracotomie în spațiul 3-4 intercostal drept. Se evidențiază capetele esofagiene, cel superior mai voluminos și mai ușor de evidențiat, iar cel inferior, mai subțire, în contact cu nervul vag și conținând fistula ce se îndreaptă spre trahee sau bronhia dreaptă. După ligatura fistulei se anastomozează cap la cap cele două segmente ale esofagului cu fire separate de material neresorbabil 5/0. Anastomoza poate fi "protejată" cu un patch venos din vena ombilicală (Fufezan) sau din vena azygos.

În cazurile în care distanța între capete este mare (peste 2 cm.) și anastomoza nu e posibilă, se suprimă fistula eso-traheală, se închide esofagul distal și se plasează

sonda de gastrostomie concomitent cu esofagostomie cervicală. Există metode noi fie de alungire a capetelor esofagului cu bujii adaptate la electrozi (metoda Howard), fie alungirea chirurgicală a capătului esofagian superior prin miotomii (metoda Livaditis).

Odată apropiate capetele esofagului se va putea practica anastomoza termino-terminală fără tensiune. Dacă nu s-a realizat anastomoza capetelor esofagului, după vârsta de 1 an se va face esofagoplastie.

Tratamentul video-endoscopic face apel la o endoscopie inițială care va permite vizualizarea fundului de sac esofagian, va vizualiza distanța între capete, va repera fistula și va cerceta o eventuală traheomalacie. Toracotomie dreaptă posterolaterală de 4 cm în al patrulea spațiu intercostal; se aplică un mic ecartor și se introduce trocarul de 4 mm pe cale extrapleurală. Gesturile se desfășoară clasic, folosind instrumentar endoscopic, operatorul privind pe ecran. Se face disecția fundului de sac inferior al esofagului și se lasă fir de reper. Se secționează sau nu crosa venei azygos, se ligaturează fistula, se practică anastomoza capetelor esofagului cu fir atraumatic 5/0.

Complicații imediate legate de actul operator:
-dezunirea anastomozei
-repermeabilizarea fistulei

Complicații la distanță:
-refluxul gastro-esofagian
-pneumopatiile repetate
-stenoza anastomozei

Rezultate și morbiditate

În literatură, rezultatele după intervențiile chirurgicale la copiii cu atrezie esofagiană sunt excelente, raportându-se 95% vindecări. Numai la cazurile la care s-au diagnosticat malformații cardiace grave, rezultatele scad la 75% supraviețuire. La noi, supraviețuirea cazurilor operate în neo-natal este de 60%.

FISTULA ESO-TRAHEALĂ FĂRĂ ATREZIE (în „H")

Istoric

Este vorba de o malformație rară, descrisă de Lamb în 1873 și care a fost operată pentru prima oară cu succes de către Imperatori în 1939.

Incidența

Fistula eso-traheală izolată reprezintă 4,2% din totalitatea fistulelor eso-traheale. Prevalența masculină este de 2/1. Prematuritatea, la aceste cazuri, este frecventă (până la 50%).

Anatomie patologică

Malformația constă într-o comunicare a esofagului cu traheea printr-un traiect fistulos, oblic în jos și înapoi. Fistula este plasată adesea mai aproape de marginea dreaptă a esofagului. Diametrul fistulei este de aproximativ 3-5 mm și crește dinainte-înapoi. În 90% din cazuri, fistula este unică și este plasată cam în dreptul vertebrei D2, cel mai frecvent.

Manifestări clinice

Semnele clinice sunt la început discrete și adesea diagnosticul este dificil. Există o triadă clinică (Helmsworth) ce asociază chinte de tuse cu ocazia alimentației, meteorism abdominal și semnele unei pneumopatii trenante. La acestea se adaugă cianoză, tuse frecventă, hipersalivație. Din punct de vedere practic, orice neonatolog aflat în fața unui nou-născut cu sindrom de detresă respiratorie și la care sonda trecută prin gură ajunge în stomac, va evoca o fistulă eso-traheală.

Diagnostic

Este dificil și face apel la mijloace sofisticate de diagnostic: cinefluoroscopie, endoscopie sincronă esofagiană și traheală (fistula este vizibilă dinspre versantul traheal și poate fi cateterizată). Există și teste screening ce măsoară creșterea concentrației de O2 în stomac, peste 23%, dacă se administrează oxigen 100% pe trahee.

Tratament

Este chirurgical și va fi practicat doar în condițiile unei certitudini diagnostice și topografice. Intervenția chirurgicală se practică sub anestezie generală cu intubație oro-traheală. Calea de abord cel mai frecvent folosită este cervicotomia anterolaterală dreaptă ce poate fi prelungită, la nevoie, cu sternotomia în porțiunea superioară. Abordul fistulei se execută pe marginea dreaptă a esofagului. Odată reperată, fistula este secționată razant cu esofagul pentru ca închiderea tranșei spre trahee să nu determine stenoză traheală. Sutura, atât la esofag cât și la trahee, se face cu fir atraumatic, nerezorbabil 4/0 sau5/0 (prolene). Unii autori recomandă interpoziția între trahee și esofag a unor structuri din vecinătate.

Prognosticul acestei malformații, odată diagnosticată și tratată, este excelent.

FISURA (FANTA) LARINGO-TRAHEO-ESOFAGIANĂ

Este o anomalie rară. Apariția ei este explicată embriologic, similar cu cea a fistulei eso-traheale sau atrezie de esofag. Fisura este plasată pe linia mediană și

permite comunicarea peretelui posterior al laringelui și traheei cu faringele și esofagul.

Anatomopatologic există patru tipuri:

-tipul I, 42% din cazuri, se caracterizează printr-o fantă ce coboară de la nodulul interaritenoidian spre partea distală a cricoidului.

-tipul II, 41% din cazuri, interesează în mare măsură porțiunea membranoasă a traheei.

-tipul III, 17% din cazuri, reprezintă fanta completă până la carenă.

-tipul IV, foarte rar, în care fanta se extinde la una sau ambele bronhii.

Manifestarea clinică variază de la forme severe ce pun viața în pericol sau chiar sunt incompatibile cu viața, la forme cu manifestare clinică discretă. Intensitatea manifestărilor depinde de lungimea defectului care interesează peretele posterior al laringelui și traheei. Pacienții pot prezenta tuse cronică, repetate pusee de aspirație cu ocazia alimentației, hipersalivație, stridor, plâns cu voce „stinsă".

Diagnosticul este extrem de dificil. Simptomele pot sugera atrezia esofagiană sau fistula esotraheală (care pot coexista). Se face apel la cineesofagograma cu substanță de contrast ce va invada traheea. Imediat apoi se practică endoscopie (laringoscopie, traheoscopie) care, teoretic, poate vizualiza soluția de continuitate. Pentru a se exclude diagnosticul de fantă eso-traheală trebuie probată integritatea membranei interaritenoide.

Tratamentul se adresează formelor cu manifestare clinică severă, iar în cazul lor se practică intervenție chirurgicală ce repară defectul. Cazurile cu manifestări clinice minime pot fi tratate conservator, creșterea atenuând simptomatologia. Cazurile operate pot dezvolta reflux gastro-esofagian ce va necesita intervenție antireflux.

STENOZA ESOFAGIANĂ POSTCAUSTICĂ

Se defineste ca o îngustare a calibrului printr-o leziune progresivă și permanentă a peretelui, produsă de ingestia unui lichid caustic, acid sau bază (sodă caustică cel mai frecvent).

Incidența: Leape 1971: 5000 copii pe an.

Holinger 1968: 78% la copii 1-5 ani.

Patogenie:

Leziuni buco-faringiene, uneori și căi respiratorii.

Leziunile esofagului, cele mai grave din trei motive:

- strâmtorile: faringo-esofagiană (gura lui Killian), aortică şi diafragmatică;
- spasmul supraadăugat;
- refluxul din stomac (reflex de apărare).

Leziunile stomacului mai uşoare (bazele sunt neutralizate).

Profunzime şi întindere:

- acizii erodează în suprafaţă;
- bazele erodează în profunzime.

Anatomie patologică

Esofagita corozivă evoluează în 3 stadii:

1. **Stadiul acut de necroză** (coagularea proteinelor intravasculare): reacţie inflamatorie cu edem, congestie, tromboze vasculare şi hemoragie. Durează 1-4 zile.

2. **Stadiul de ulceraţie-granulaţie:** escarele se elimină rămânând o bază ulcerată. Edem inflamator. Bujoni de neovascularizaţie şi depozite de colagen. Durează 5-14 zile.

3. **Stadiul de cicatrizare:** colagenul se retractă, musculatura este înlocuită de o cicatrice densă. Este stadiul de formare a stricturii. Reepitelizare în 14-90 zile, iar maturaţia cicatricii în mai multe luni.

Simptomatologie

Evoluţia se face în 3 faze:

1. **Faza de debut** (esofagita corozivă acută), 1-4 zile:
- dureri retrosternale şi epigastrice;
- buzele şi mucoasa buco-faringiană cu edem, congestie şi depozite albicioase;
- disfagie totală ;
- vărsături uneori sanghinolente;
- polipnee, tahicardie, paloare.

2. **Faza intermediară** (remisiune aparentă), 5-14 zile.

3. **Faza de retracţie** (esofagită corozivă cronică), stadiul anatomic de cicatrizare. Sindromul esofagian Sencert:
- disfagie permanentă progresivă nedureroasă (iniţial pentru lichide, apoi şi pentru solide);
- regurgitaţii:
  - mucoase datorită hipersalivaţiei reflexe (reflexul esofago-salivar Roger): traduce existenţa stenozei strânse;
  - alimentare;
- scădere variabilă în greutate.

Examene paraclinice

1. Esofagoscopia baritată
2. Endoscopia esofagiană:
- în stadiul de ulceraţie-granulaţie cu multă prudenţă;
- în stadiul de stenoză: caracterul şi gradul stenozei.

Tratament

Iniţial, în urgenţă:

- Neutralizante ale toxicului per os (dacă nu este disfagie totală imediată):
- pentru acizi: albuş de ou, lapte;
- pentru baze: citronadă, soluţie slabă de oţet;
- substanţă necunoscută: apă pentru diluarea ei.
- Antalgic parenteral;
- Reechilibrare hidro-electrolitică, alimentaţie parenterală totală;
- Antibioterapie;
- Corticoterapie (?!) - 2 mg/kg/zi, 30 zile;
- Sondă siliconată nazo-gastrică, pentru calibraj.

După 4 săptămâni:

- Dilataţiile făcute de ORL-ist, de 2 ori pe săptămână în primele luni, apoi o dată pe săptămână timp de un an;
- Corticoterapie 1 mg/kg/zi încă 30 zile;
- Indicaţie operatorie:
  - eşuarea dilataţiilor după un an;
  - stenoză nedilatabilă de la început;
- Gastrostomie de alimentaţie → remontarea sănătii generale → esofagoplastie.

MEGAESOFAGUL

Megaesofagul idiopatic, cardiospasmul, acalazia esofagului inferior sunt trei denumiri ale unei aceleiaşi boli a cărei fiziopatologie este stabilită dar a cărei cauză rămâne necunoscută. Boala se caracterizează printr-o distensie a esofagului ce se termină prin o strâmtorare progresivă situată deasupra diafragmului, totul cu manifestări clinice caracteristice. Prima descriere clinică aparţine, din 1674 lui Sir Thomas Willis şi de atunci s-a considerat că boala s-ar datora distensiei esofagului. În 1882, von Mickulitz a considerat că obstrucţia esofagului inferior este cauza dilataţiei supraiacente şi a introdus termenul de cardiospasm. Hurst în 1914 a folosit termenul de acalazie.

Frecvența globală este estimată între 0.5-2/100000 de cazuri. Mai puțin de 4% din cazurile de megaesofag sunt diagnosticate la copil înainte de vârsta de 14 ani și 1,6% înainte de 6 ani. Cazurile sunt mai frecvente la băieți, vârsta medie la diagnostic fiind de 9 ani.

Anatomie patologică

Esofagul afectat prezintă două segmente:

*un segment superior lung, alungit în grade variabile, cu pereții musculari îngroșați pe seama hipertrofiei stratului muscular iar mucoasa prezintă un aspect inflamator, de stază.

*un segment inferior scurt plasat în vecinătatea cardiei la 2-5 cm de aceasta, retractat și îngust în raport cu segmentul supraiacent dar care are și el pereții îngroșați. Calibrul esofagului în porțiunea distală, deși redus, există.

Simptomatologie

Există semne directe și semne indirecte.

Semnele directe:

- disfagia este semnul cel mai constant, debutează cu jenă intermitentă ce se accentuează progresiv cu vârsta.
- regurgitațiile par la distanță tot mai mare de prânzuri și sunt în legătură cu accidentele de aspirație ce se produc.

Semnele indirecte: au o importanță mai mare la copil căci acesta nu poate exprima clar suferința:

- pierderea în greutate
- tulburări respiratorii (tuse, pneumopatii recidivante, sinuzite).

Diagnosticul se pune făcând apel la :

- examenul radiologic fără și cu substanță de contrast. Examenul fără substanță de contrast va releva un mediastin lărgit, nivel hidroaeric orizontal în mediastin, absența pungii cu aer a stomacului. Opacifierea cu substanță de contrast a esofagului este examenul cel mai important și pune în evidență un aspect caracteristic de dilatație esofagiană ce se termină cu o zonă efilată până la cardia. Dilatația esofagului poate ajunge la 4-5 cm și nu se va însoți de reflux gastro-esofagian.
- manometria esofagiană, mai ușor de realizat cu cât copilul este mai mare, va pune în evidență absența relaxării sfincterului inferior al esofagului, un aperistaltism și o creștere a presiunii pe toată lungimea esofagului.
- endoscopia esofagiană va găsi o mucoasă relativ normală, trădând totuși leziuni de stază, un orificiu îngust, terminal, cu o deschidere intermitentă

ce permite pasajul conținutului esofagian spre stomac dar și al endoscopului, fapt ce elimină o stenoză organică.

Tratamentul este chirurgical. La adult se practică și dilatații pneumatice ale porțiunii înguste a esofagului, cu rezultate mediocre. La copil, singura metodă terapeutică ce și-a dovedit eficacitatea este intervenția chirurgicală, practicată prin intervenție clasică sau pe cale laparoscopică. Intervenția imaginată în 1913 de către Heller poartă numele de eso-cardio-miotomie extramucoasă și constă în secțiunea longitudinală pe o distanță de aproximativ 10 cm a musculaturii esofagului în porțiunea stenozată, până la mucoasa ce va hernia asemănător mucoasei pilorice după piloromootomie. Operația Heller asociază si un gest antireflux (de obicei, o porțiune din marea tuberozitate gastrică este înfășurată ca un manșon în jurul esofagului abdominal). Eficacitatea operației este apreciată la 85-90% din cazurile operate.

PLEUREZIILE PURULENTE ȘI PIOPNEUMOTORAXUL

Sunt complicații mecanice pleurale ale unei bronhopneumopatii microbiene. Agentul etiologic, de unde în urmă cu 15-20 ani era aproape exclusiv stafilococul (stafilococia pleuro-pulmonară), în prezent este foarte variat, predominând flora gram negativă.

Peste 75% din cazuri se întâlnesc la vârste sub 2 ani, mai ales la sugarul mic. Debutul obișnuit este prin insuficiență respiratorie febrilă datorită infecției bronhopulmonare, aceasta evoluând rapid, uneori în câteva ore spre constituirea complicației mecanice pleurale (pleurezie purulentă, pneumotorax sau piopneumotorax) sau mediastinale (pneumomediastin).

La sugarul mic simptomatologia de debut poate fi digestivă cu vărsături și oprirea tranzitului datorită parezei intestinale toxice.

Tratamentul implică drenajul toracic prin pleurotomie pe sondă Pezzer în urgență asociindu-se antibioterapie de preferință pe cateter venos central (antibioticele se administrează conform sensibilității agentului microbian cauzal), vitaminoterapie, susținerea cordului.

CAPITOLUL IV

PATOLOGIA DIAFRAGMULUI

Hernia diafragmatică congenitală
Refluxul gastroesofagian

HERNIA DIAFRAGMATICĂ

Hernia diafragmatică este o afecţiune gravă manifestată la nou-născut, de obicei asociată cu o serie de complicaţii pulmonare de diverse grade.

Istoric

Hernia diafragmatică congenitală (HDC) a fost descrisă pentru prima oară de Ambroise Pare în 1575, fiind vorba de două cazuri găsite la autopsie. În 1796 Morgagni a descris diferite tipuri de HD, inclusiv pe cea care-i poartă numele. În 1848 Bochdalek, profesor de anatomie la Praga, a descris hernia cu acelaşi nume. Prima tentativă de reducere a herniei prin laparotomie îi aparţine lui Naumann în 1888, soldată cu un eşec. Heidenhain în 1905 a comunicat primul caz de HD congenitală operat cu succes în 1902. Până în 1940 Ladd şi Gross raportaseră 16 cazuri de HDC operate. În 1946 Gross a operat cu succes prima HDC la un nou-născut cu vârstă sub 24 de ore. Mortalitatea ridicată ce însoţeşte HDC s-a dovedit a fi rezultatul asocierii hipoplaziei pulmonare şi hipertensiunii pulmonare persistente. Murdock în 1971 a arătat că anomalia cea mai importantă în HDC este hipertensiunea pulmonară. Autorii au început să considere că este necesară o stabilizare preoperatorie a bolnavului şi amânarea gestului chirurgical major până se constată că pacientul nu are factori de prognostic nefavorabil. În 1976 Bartlett raportează primul supravieţuitor cu hipertensiune pulmonară tratat cu ECMO (extracorporeal membrane oxygenation). O altă etapă în diagnosticul şi tratamentul HDC l-a constituit diagnosticul antenatal (echografie, amniocenteză, fetografie) iar ulterior intervenţiile chirurgicale in utero.

Embriologie

Diafragmul derivă din:

- Porţiunea centrală numită şi centrul tendinos este formată din septul transvers;
- Porţiunea mediană a diafragmului şi pilierii derivă din mezenterul dorsal al esofagului;
- Porţiunea circulară, musculară, a diafragmului derivă din porţiunea cea mai profundă a peretelui toracic printr-un proces de înfundare;
- Porţiunea mică, plasată dorsal este formată din fuziunea membranelor pleuro-peritoneale.

Cea mai cunoscută teorie care ar explica acest tip de hernie se referă la insuficienţa de fuziune a membranelor pleuroperitoneale. Hipoplazia pulmonară care acompaniază HDC se datorează compresiunii progresive asupra plămânului exercitată de ansele herniate din abdomen. Afecţiunea nu are caracter genetic, apărând sporadic, deşi au fost comunicate cazuri familiale în situaţii rare. S-au

comunicat cazuri de HDC însoţind trisomii 18, 21 si 22. Au fost implicaţi şi factori nongenetici cum ar fi: thalodomida, chinina, fenmetrazina sau nitrofenul ce ar fi posibili agenţi cauzatori ai HDC.

Incidenţa

Variază de la 1/2200 la 1/5000 de naşteri. Pentru HDC markerul prenatal cel mai important este polihidramniosul, care este prezent în peste 80% din cazuri. Polihidramniosul nu este numai un marker valoros pentru HDC ci este şi un important factor prognostic, prezenţa sa indicând un prognostic sumbru.

Sediul şi dimensiunile defectului

Mărimea defectului variază de la 2-3 cm până la dimensiuni foarte largi interesând aproape tot hemidiafragmul. 80% din HDC au fost localizate pe partea stângă. Localizările bilaterale ale herniei diafragmatice postero-laterale sunt extrem de rare.

Malformaţii asociate

Incidenţa malformaţiilor asociate la copii cu HDC s-a considerat iniţial ca fiind scăzută. Multe studii au raportat incidenţa malformaţiilor asociate cazurilor cu HDC dar nu au inclus în statistică copiii morţi sau cei născuţi vii dar care au murit înainte de a fi operaţi. Se consideră de aceea că un mare număr de copii cu HDC având şi malformaţii congenitale asociate nu au fost cuprinşi în acele rapoarte. Mai mult, studii recente arată că 100% din copiii născuţi morţi şi având HDC prezintă anomalii asociate letale. Copiii cu HDC care mor în timpul resuscitării sau în perioada de stabilizare prechirurgicală au un număr semnificativ mai mare de anomalii asociate grave, comparativ cu cei care au fost operaţi cu succes. De altfel, malformaţiile asociate la nou-născuţii cu HDC constituie un important factor prognostic. Sweed şi Puri au analizat incidenţa malformaţiilor asociate şi impactul lor asupra cazurilor de supravieţuire la 116 cazuri consecutive de HDC dintr-un total de 368772 de nou-născuţi vii la trei maternităţi din Dublin. Pacienţii au fost împărţiţi în două grupe: grupul I cuprinzând 64 (55%) care au murit în timpul manevrelor de resuscitare, înaintea oricărui gest chirurgical, la vârsta de aproximativ 12 ore şi un al doilea grup, cuprinzând 54 (45%) pacienţi şi care au suferit intervenţii chirurgicale. A fost observată o diferenţă semnificativă privind incidenţa malformaţiilor asociate la cele două grupuri de pacienţi. În primul grup, 40 (63%) au avut 79 malformaţii asociate, pe când în grupul al doilea numai 4 (8%) pacienţi au avut malformaţii asociate. Primează malformaţiile cardiace şi cele ale tubului neural.

Diagnostic antenatal

Folosirea pe scară largă a sonografiei obstetricale a determinat creşterea ratei de diagnostic antenatal a HDC. Diagnosticul de HDC se pune pe prezenţa anselor intestinale în torace. Se mai iau în considerare: polihidramniosul, balansarea mediastinului şi absenţa pungii cu aer a stomacului intraabdominal. De altfel,

polihidramniosul este întâlnit în 80% din cazurile de HDC, iar prezenţa sa este un semn de rău prognostic. Cauza polihidramniosului din HDC este neclară, considerându-se a fi datorat dificultăţilor de înghiţire a lichidului amniotic prin compresiunea esofagului de către organele herniate. Diagnosticul ecografic al HDC localizată pe dreapta este mai dificil căci ecogenitatea ficatului fetal este asemănătoare plămânului, un semn valabil fiind în acest az prezenţa veziculei biliare în torace. Tot ecografic se va face diagnosticul diferenţial cu adenomatoza pulmonară chistică, leziuni chistice mediastinale (teratoame chistice, chisturi neurogene, chisturi bronhogene, chisturi de origine timică). Diagnosticul prenatal are avantajul că mama cu un copil cu HDC poate fi adresată unui serviciu specializat cu posibilităţi de resuscitare neonatală după care în funcţie de răspunsul la manevrele de resuscitare copilul este trimis în serviciul de chirurgie. În aceeaşi măsură, dacă anomalii congenitale letale sunt prezente, diagnosticul prenatal permite indicaţia de întrerupere terapeutică a sarcinii. În cazurile selectate, intervenţia in utero poate fi (teoretic) posibilă.

Manifestări clinice

Debutul şi severitatea simptomelor depind de volumul masei viscerale herniate în torace şi de gradul hipoplaziei pulmonare.

Formele cu manifestare imediat după naştere sunt cele mai frecvente şi constau în detresă respiratorie gravă, cu tahipnee, cianoză, depresiunea sternului, apărute imediat după naştere. Examenul fizic va releva un abdomen excavat şi un balans al mediastinului. Murmurul vezicular este absent de partea afectată. Diagnosticul în această situaţie se pune pe imaginile radiografice care arată prezenţa anselor în torace şi cantitatea mică de aer din abdomen, pe absenţa marginii diafragmului, pe balansul mediastinului de partea sănătoasă, pe deplasarea spre dreapta a cordului şi chiar cu ajutorul examenului baritat ce va opacifia stomacul şi ansele în torace.

Formele cu manifestare tardivă se întâlnesc în aproximativ 10-20% din cazurile cu HDC. Simptomele sunt nespecifice şi se referă la: infecţii pulmonare trenante, vărsături, dureri abdominale, diaree, falimentul creşterii. Diagnosticul se pune în urma unui examen radiologic ce va evidenţia la radiografia toracică de faţă şi profil aspectul tipic al "bulelor de aer" care sunt ansele subţiri în torace. Se poate apela şi la diagnosticul prin tranzit baritat.

Factorii prognostici

În tentativa de a stabili care din copiii cu HDC au hipoplazie pulmonară incompatibilă cu viaţa şi care copii au o hipotensiune pulmonară potenţial reversibilă, au fost propuse criterii variate, clinice şi de laborator pentru a orienta prognosticul unui astfel de pacient Aceste criterii cuprind:

1. Polihidramnios;
2. Criterii de diagnostic antenatal (mărimea şi sediul defectului diafragmatic, sediul stomacului);
3. Malformaţii congenitale majore asociate;

4. Sediul defectului (stâng sau drept);

5. Manifestarea neonatală (mortalitatea în cazurile cu debut imediat după naştere, adică în primele 6 ore, este mai mare de 50% pe când la copiii cu manifestări clinice după 24 de ore de viaţă, rata supravieţuirii este de aproape 100%);

6. Gazele sanguine (pacienţii care au valori scăzute ale PCO2 şi valori normale ale PO2 au un prognostic excelent pe când pacienţii cu valori ale PCO2 care nu cresc şi cu valori scăzute ale PO2 au un prognostic rău;

7. Diferenţa alveolo-arterială a tensiunii oxigenului (pacienţii cu diferenţă de tensiune alveoloarterială a oxigenului mai mare de 500 mmHg nu beneficiază de chirurgie; dacă diferenţa de tensiune este mai mică, se poate practica gestul chirurgical cu succes);

8. Indexul ventilator (s-a arătat că rata mortalităţii este de 100 % la pacienţii cu tratament convenţional şi la care PCO2 rămâne mai mare de 40 mmHg cu un index ventilator înalt);

Pregătirea preoperatorie: până de curând HDC a fost considerată o urgenţă, dar s-a observat că stabilizarea preoperatorie pentru o perioadă de 4-16 ore ajută la corectarea hipoxiei şi hipoperfiziei şi se asociază cu o ameliorare certă a supravieţuirii, chiar eliminându-se până la dispariţie hipertensiunea pulmonară reactivă. Copiii cu detresă respiratorie necesită suport ventilatoriu prin intubaţie endotraheală. Aceşti pacienţi vor trebui curarizaţi şi sedaţi pentru a preveni deglutiţia şi absenţa distensiei toracelui ventilat şi pentru a preveni stimulii stresanţi ce ar putea cauza vasoconstricţiei pulmonare. Deoarece fluxul cardiac ar putea fi scăzut datorită hipertensiunii pulmonare, aceşti copii necesită monitorizarea gazelor sanguine preductal şi a presiunii venoase centrale. Ventilaţia adecvată este esenţială, dar plamânul hipoplazic solicită o presiune mare pentru a-l destinde şi aceasta ar putea fi cauza de pneumotorax. Totdeauna când se constată o deteriorare bruscă a oxigenării copilului trebuie să ne gândim la apariţia unui pneumotorax. De aceea se recurge la cea mai joasă presiune de insuflaţie care menţine o oxigenare adecvată şi un nivel scăzut al PCO2. Suportul ventilator este constituit de obicei de ventilaţia mecanică. Ventilaţia cu frecvenţă înaltă poate fi folosită atunci când ventilaţia convenţională este ineficace. Obiectivul ventilaţiei asistate este să menţină PO2 postductal peste 60 mmHg, PCO2 sub 30 mmHg şi pH-ul mai mare de 7,5 pentru a obţine maximum de vasodilataţie pulmonară. De altfel, scopul tratamentului este să prevină hipertensiunea pulmonară persistentă, ea apărând la unii copii în ciuda tratamentului corect. S-au folosit agenţi farmacologici ce ar induce vasodilataţia pulmonară, dar nu s-a evidenţiat un agent vasodilatator pulmonar cert.

După 1976 s-au aplicat două noi strategii de tratament la cazurile cu manifestare neo-natală: ECMO (extracorporeal membrane oxygenation) şi intervenţia chirurgicală temporizată în funcţie de răspunsul la resuscitare. Bolnavii care nu răspund la celelalte manevre obişnuite de tratament pot fi plasaţi în ECMO, ce este un dispozitiv cord-pulmon care permite oxigenarea sângelui într-o perioadă de timp până

plămânul afectat se maturează. ECMO a fost folosită ca metodă de îngrijire a bolnavilor cu HDC complicată cu hipertensiune pulmonara, în diverse centre din lume cu rezultate încurajatoare.

De curând s-a raportat că stabilizarea preoperatorie a pacienţilor cu HDC îmbunătăţeşte semnificativ complianţa pulmonară în comparaţie cu a bolnavilor supuşi intervenţiei chirurgicale de urgenţă. De aceea se preferă o strategie de temporizare a intervenţiei chirurgicale până la îmbunătăţirea preoperatorie a parametrilor pulmonari printr-o strategie ce cuprinde: ventilaţia mecanică, terapie farmacologică şi ECMO. Hipoplazia pulmonară este prezentă încă din viaţa fetală şi nu poate fi influienţată semnificativ prin chirurgia de urgenţă. De altfel, un tratament corect preoperator creşte şansele reuşitei intervenţiei chirurgicale. Această strategie evită intervenţiile efectuate la pacienţi cu şanse mici de supravieţuire postoperatorie.

Intervenţia chirurgicală

Calea de abord preferată este cea abdominală. Abordul abdominal oferă o bună expunere a anselor intestinale, o reducere facilă a viscerelor în abdomen şi recunoaşterea şi corecţia pe loc a eventualelor malformaţii asociate. În plus, capacitatea abdominală poate fi "mărită" într-o oarecare măsură pentru a încape viscerele. Calea de abord toracică este mai puţin folosită. Pacientul este plasat în decubit dorsal iar anestezia va fi obligatoriu generală.

Incizia este subcostală sau transversă de partea herniei.

Conţinutul herniar este redus cu grijă în abdomen prin mişcări blânde de tracţiune exercitate pe anse. De partea dreaptă, ansele subţiri şi colonul sunt reduse primele apoi este tras cu blândeţe ficatul. După reducerea herniei se încearcă vizualizarea plămânului ipsilateral retractând marginea anterioară a orificiului diafragmatic. De obicei, plămânul hipoplazic se vizualizează la apexul cavităţii toracice. În 20% din cazuri se găseşte un sac compus din pleură şi peritoneu, care trebuie excizat.

Închiderea orificiului diafragmatic se face prin sutură directă cu fire neresorbabile trecute în "U" prin marginile defectului. Dacă marginea anterioară a defectului este totdeauna evidentă, marginea posterioară necesită ades manevre de disecţie pentru a fi pusă în evidenţă. Alteori, marginea posterioară lipseşte şi atunci se suturează marginea anterioară a defectului la periostul ultimei coaste. Dacă defectul este foarte larg se recurge la alte diverse tehnici cum ar fi închiderea folosind fascia prerenală, periostul costal, muşchiul mare dorsal sau un lambou muscular de rotaţie din peretele toracic. Se pot folosi şi tehnici de închidere ale defectului apelând la materiale protetice, cel mai folosit fiind politetrafluoroetilen, care ar avea avantajul unui risc mai mic de infecţie.

Cu ocazia laparotomiei pentru corecţia HDC nu este necesară corecţia malrotaţiei, pentru că bridele Ladd nu există.

Dacă la închiderea peretelui abdominal apare tensiune se poate închide doar tegumentul deasupra şi să se intervină după alte 10 zile sau să se folosească o plasă de silicon.

Îngrijiri postoperatorii

Copiii vor fi în continuare supravegheaţi în serviciile ATI urmărindu-se parametrii care să realizeze o ventilaţie eficientă. Unii copii îşi îmbunătăţesc oxigenarea în perioada imediat postoperatorie, aşa numita "honeymoon period", deteriorându-se după 6-24 de ore. Acest fapt se datoreşte hipertensiunii pulmonare şi persistenţei circulaţiei fetale cu creşterea rezistenţei în artera pulmonară, creşterea presiunii în artera pulmonară şi shunt dreapta-stânga ce determină hipoxie. În aceste cazuri se încearcă măsuri convenţionale de corecţie şi dacă nu se obţin rezultate se recurge la ECMO.

Complicaţia postoperatorie cea mai serioasă este pneumotoraxul.

Rezultate: HDC este o afecţiune cu potenţial letal iar rezultatele diferitelor centre de chirurgie pediatrică diferă după criteriile de tratament şi după folosirea sau nu a ECMO.

Rata mortalităţii copiilor care se nasc vii şi au simptomatologie în primele 6 ore de viaţă rămâne aproximativ 50%. Copiii care manifestă simptome după 24 de ore de la naştere au aproape 100% şanse de supravieţuire. Unii copii cu hipoplazie pulmonară severă nu pot fi ajutaţi nici cu tratamentul curent nici cu ECMO şi atunci rămâne doar perspectiva unui transplant pulmonar. Ar mai intra în discuţie la capitolul "perspective" chirurgia fetală care conferă speranţa influienţării hipoplaziei pulmonare severe. Dar chirurgia fetală nu este decât în stadiu experimental, fiind raportate câteva cazuri de corecţie cu succes. În aceeaşi măsură alte rezultate au fost decepţionante datorită dificultăţilor tehnice privind fetusul uman. Rămâne deschisă problema dacă această chirurgie fetală îmbunătăţeşte prognosticul HDC.

EVENTRAŢIA (RELAXAREA) CONGENITALĂ A DIAFRAGMULUI

Boala este descrisă ca o malformaţie caracterizată prin poziţia anormal de înaltă a unui hemidiafragm sau a unei porţiuni din diafragm. Boala poate fi congenitală sau câştigată ca urmare a unei paraliziii frenice. Eventraţia congenitală se datoreşte aplaziei stratului muscular al diafragmului. Cauzele eventratiei congenitale sunt necunoscute, implicate fiind infecţii cu citomegalorivus, anomalii cromosomiale (trisomii 13,15, 18).

Incidenţa exactă a bolii nu este cunoscută. La 2500 de radiografii toracice la nou-născuţi s-au găsit 4% eventraţii ale diafragmului. Băieţii sunt mai afectaţi decât fetele în proporţie de 4:1 iar leziunea este mai frecventă pe dreapta decât pe stânga. Afectarea bilaterală este rară.

Malformaţii asociate

Pacienţii cu eventraţie unilaterală nu au de obicei alte malformaţii asociate pe când pacienţii cu eventraţie bilaterală au o incidenţă crescută a anomaliilor asociate. Malformaţiile pulmonare şi digestive se explică prin dezvoltarea concomitentă a diafragmului cu plămânul şi cu rotaţia tubului digestiv. Dar se mai întâlnesc malformaţii cardiace, renale şi ale SNC, precum şi anomalii cromosomiale (trisomii 13, 15, 18).

Manifestări clinice

Constau în dispnee, repetate pneumopatii, bronşite sau bronşicctazie. Alteori la copiii mai mari pot apărea simptome digestive (vărsături, discomfort epigastric). La copiii cu paralizie de nerv frenic se întâlneşte istoricul unei alte afecţiuni, de obicei severă, iar clinic se constată tahipnee şi cianoză.

Diagnostic

Se pune pe radiografia toracică de faţă şi profil care demonstrează ascensiunea diafragmului. Se poate face apel şi la ecografie sau la fluoroscopie (care ar diferenţia eventraţia de hernie). Alte modalităţi diagnostice ar fi: pneumoperitoneografia, peritoneografia cu substanţă de contrast, scintigrafia şi chiar CT.

Tratamentul este chirurgical şi constă în plicaturarea diafragmului. Abordul este pe cale abdominală iar sutura se face cu fire neresorbabile trecute în "U" şi având grijă să un fie prins în sutură nervul frenic. În caz de eventraţie a întregului diafragm se utilizează fie un lambou muscular fie material protetic.

Îngrijiri postoperatorii

Se menţine ventilaţia mecanică postoperatorie încă 24-48 de ore postoperator. La pacienţii cu hipoplazie pulmonară severă se face apel la tratamentul agresiv şi chiar la ECMO.

Rezultate

Prognosticul pacienţilor cu eventraţie diafragmatică şi care nu au hipoplazie pulmonară este excelent. Mortalitatea este în legătură cu gradul hipoplaziei pulmonare.

HERNIA DIAFRAGMATICĂ RETROSTERNALĂ (MORGAGNI)

Embriologic foramenul Morgagni reprezintă joncţiunea septumului transvers cu porţiunea laterală a diafragmului şi cu peretele anterior toracic. Hernia retrosternală Morgagni este rară, reprezentând 2% din totalitatea defectelor

diafragmului. Această hernie este de obicei localizată pe dreapta şi are totdeauna sac herniar. Conţinutul este reprezentat de colon, mare epiploon şi ficat.

Diagnosticul se pune pe imaginea radiografică, torace faţă şi profil, care arată mase intestinale invadând mediastinul. Examene complementare sunt ecografia şi tranzitul baritat.

Tratamentul este chirurgical de relativă urgenţă pentru a se împiedica eventuala încarcerare a anselor. După reducerea conţinutului sacului în abdomen sacul herniar este tras prin orificiul de hernie şi rezecat. Defectul diafragmatic rămas se închide ca atare cu fire separate de material nerezorbabil.

REFLUXUL GASTRO-ESOFAGIAN

Refluxul gastro-esofagian (RGE) reprezintă una din cele mai frecvente afecţiuni ale tractului digestiv, atât la copii cât şi la adulţi. În ultimii 20 de ani afecţiunea a fost mult mai frecvent diagnosticată din două motive: primul se referă la condiţiile care favorizează boala (alimentaţia) şi al doilea se referă la mijloacele mult mai sofisticate şi mai performante de diagnostic. Mai mult, fundoplicatura gastrică, procedeu chirurgical de tratament al refluxului, este una din primele trei operaţii majore efectuate la copil în S.U.A.

Bazele fiziologice ale RGE

Conceptul de RGE a evoluat gradual de prin 1930, când s-a demonstrat simptomatologia ce poate fi indusă de acţiunea sucului gastric acid asupra mucoasei esofagului. În deceniul al cincilea se considera că RGE este patologic şi că s-ar datora unei cauze mecanice, în special hernia hiatală. Spre deosebire de adulţi, mulţi copii cu simptomatologie de reflux sever nu aveau hernie hiatală. În 1960 s-a stabilit că sfincterul esofagian inferior (SEI) este factorul major ce permite RGE şi că RGE patologic şi hernia hiatală sunt două entităţi separate.

Mecanismul antireflux al joncţiunii gastro-esofagiene a fost descris ca un model mecanic în care corpul esofagian funcţionează ca o pompă propulsivă, stomacul ca un rezervor şi SEI ca o valvă unidirecţională. La rândul său SEI, care este un mecanism asemănător unei valve, are trei componente: hiatusul esofagian care este o chingă musculară formată din pilierii diafragmului, unghiul lui His, unghi ascuţit format din marea curbură a fundusului gastric şi esofagul inferior şi o zonă de presiune înaltă a esofagului distal ce ţine din porţiunea distală a mediastinului în abdomen. Porţiunea distală a esofagului conţine un strat de fibre circulare, plasat la interior şi un strat de fibre longitudinale plasat la exterior. Stratul muscular circular se întinde până la fundusul gastric iar porţiunea sa cea mai îngroşată, plasată chiar deasupra joncţiunii gastro-esofagiene, corespunde zonei de presiune înaltă a SEI. Când stratul muscular intern se contractă lumenul esofagian se strâmtorează şi unghiul lui His se închide. Nu este vorba în termeni strict anatomici de un sfincter ci de o combinaţie de factori care crează condiţiile unei funcţionări dinamice a SEI.

Acest sfincter esofagian inferior a fost localizat prin metode manometrice şi s-a stabilit valoarea minimă a presiunii de la care SEI nu mai constituie o barieră în calea RGE. Presiunea la nivelul SEI este de obicei la copil 10 – 20 mmHg, valori sub care se poate produce RGE.

Factori care influenţează apariţia RGE:

- Slăbirea tonusului sfincterului esofagian inferior;
- Prezenţa unei hernii hiatale
- Modificări în motilitatea esofagului (slăbirea capacităţii de "clearance");
- Volumul şi cantitatea sucului gastric refluat (influenţează direct gradul şi severitatea simptomelor de reflux);
- Capacitatea stomacului de a-şi goli eficient conţinutul spre duoden (funcţia gastrică normală este un mecanism complex care depinde de eficienţa motilităţii esofagului, relaxarea şi contractilitatea coordonată a SEI, presiunea intraluminală gastrică şi evacuarea gastrică eficientă spre duoden).

La copiii cu RGE, în particular la cei cu afecţiuni nerulologice, tranzitul eso-gastric şi evacuarea gastrică sunt încetinite producând un complex de tulburări ale joncţiunii eso-gastrice. Rezistenţa la RGE se datorează SEI şi depinde de:

- Presiunea de la nivelul sfincterului (cel puţin 10 mmHg);
- Lungimea esofagului abdominal (cu cât este mai lung, cu atât este mai eficient mecanismul de valvă; normal lungimea esofagului intraabdominal este la copil de 1-2,5cm);
- Presiunea intraabdominală (de la valori peste 10 cmHg SEI devine eficient).

Anumite droguri cresc presiunea SEI (medicaţie colinergică, agenţi prokinetici, hormoni gastro-intestinali, eritromicina, peptone) iar altele scad presiunea SEI (secretina, colecistokinina, glucagon, prostaglandine, pregesteron, teofilina, nicotina, vasopresina, atropina, morfina, diazepam, sedative, relaxante, analgetice, anestezice, brongodilatatoare). De asemenea, anumite alimente (ciocolată, cafea, alcool) scad presiunea SEI, la fel ca şi alţi factori, ca stresul, ce slăbeşte contracţiile esofagului.

Combinaţia de suc gastric acid, săruri biliare, secreţie pancreatică şi pepsină este devastatoare pentru mucoasa esofagului.

RGE apare la orice vârstă, fiecare dintre noi acuzând arsuri epigastrice după o masă copioasă. Mici eructaţii sau vărsături în cantitate mică sunt normale la un copil de 6 – 8 săptămâni, astfel că se consideră că RGE este normal până la vârsta de 2 luni. Dar care este limita normalului şi cum pot fi corelate intensitatea semnelor de reflux cu gradul refluxului? Uneori este dificil de ştiut dacă RGE este cauza bolii cu

manifestările respective sau este consecința unei boli de bază. Pentru ca lucrurile să fie și mai complicate, RGE se însoțește foarte des de alte afecțiuni:

- Neurologice: retardul mintal de orice cauză, traumatisme cerebrale de orice cauză, paralizia cerebrală, sindromul Down, hidrocefalia, microcefalia, convulsii, sindromul Cornelia de Lange;
- Gastrointestinale: obstrucții gastrice de orice cauză, tulburări de deglutiție, obstrucții duodenale, defecte congenitale ale peretelui abdominal (omfalocel, gastroschizis), sindrom de intestin scurt, megacolon congenital, hipertensiune portală;
- Cardiace: afecțiuni ce determină insuficiență cardiacă;
- Respiratorii: hernia diafragmatică congenitală, stenoza traheală sau subglotică, despicăturile palatine, sindrom Pierre-Robin, paralizia nervului frenic, displazia bronhopulmonară;
- Prematuritatea.

Deoarece RGE se definește prin prezența conținutului gastric refluat în esofag, anumite situații clinice ca vărsătura, regurgitația și ruminația trebuie evocate.

Vărsătura se definește drept actul reflex prin care conținutul gastric este proiectat cu forță prin gură la exterior.

Regurgitația reprezintă un episod în care conținutul gastric este adus în gură și apoi este fie expectorat fie înghițit din nou.

Ruminația este afecțiunea manifestată prin repetate episoade de regurgitație și în care copilul înghite conținutul din cavitatea bucală.

RGE fiind comun tuturor acestor situații clinice considerăm că definiția RGE este: afecțiune caracterizată prin prezența conținutului gastric în esofag pe fondul unor manifestări clinice caracteristice: tuse, wheezing, crize de cianoză, vărsături cu striuri de sânge, etc.

Manifestări clinice

Cel mai frecvent semn este <u>vărsătura</u>, care apare imediat postprandial, este reprezentată doar de conținutul gastric (nu conține bilă), are uneori striuri de sânge și neliniștește sugarul care imediat reia plânsul. Uneori vărsăturile pot fi cu efort, aruncând jet la distanță, de unde confuzia cu vărsăturile din stenoza hipertrofică de pilor sau din stenoza congenitală a duodenului, nediagnosticată încă.

<u>Falimentul creșterii</u> se datorește absenței unui aport nutritiv și caloric adecvat datorită repetatelor vărsături. Se manifestă mai ales în primii 2 ani de viață.

<u>Carii dentare, leziuni inflamatorii cronice la nivelul laringelui, voce răgușită</u> datorate refluxului acid în cavitatea bucală.

<u>Complicațiile pulmonare</u> cum ar fi bronșitele recurente sau pneumoniile de aspirație sunt atribuite refluării în arborele respirator a conținutului gastric, mai ales în timpul somnului. S-a dovedit clar o prelungire în timpul somnului a perioadelor de reflux. Copiii pot avea perioade de reflux insidios în timpul somnului și să se

manifeste cu episoade inexplicabile de tuse. Alte studii au arătat că o cantitate oarecare de refluat acid gastric în esofagul mijlociu sau superior, stimulând reflexele vagale, produce laringospasm. Laringospasmul produs de RGE este considerat cauza de apnee obstructivă la copil și posibil cauza de stridor recurent, hipoxie acută și chiar "moarte subită" (sudden infant death syndrome – SIDS).

Prematurii cu sindrom de detresă respiratorie și care au insuficiență pulmonară cronică prin displazie bronhopulmonară au o rată mare a RGE. În aceeași măsură, copiii care au frecvent manifestări respiratorii ca apnee cu bradicardie, pneumonie, cianoză sau stridor trebuie investigați în direcția diagnosticării unui RGE.

Mulți copii cu simptome respiratorii induse de RGE au concomitent afecțiuni ale SNC ce explică în parte episoadele lor de apnee cu bradicardie. În aceste cazuri se consideră RGE un factor agravant al bolii și nu unul cauzal, declanșator.

<u>Esofagita cu leziuni inflamatorii cronice</u>, interesând toate straturile esofagului, localizată în special în ½ inferioară. Ulterior, leziunile de esofagită se pot complica cu stenoză esofagiană secundară.

<u>"Esofagul Barrett"</u> este întîlnit la copiii mai mari cu RGE cronic și constă în metaplazia sub formă de epiteliu columnar a mucoasei gastrice la nivelul esofagului inferior. Factorii care influiențează apariția acestor leziuni, considerate stadiu precanceros, sunt durata refluxului și prezența de Helicobacter pylori în mucoasa gastrică.

Diagnosticul RGO

Când se suspicionează după semnele clinice un RGE există o multitudine de examene complementare ce pot pune în evidență refluxul, să evidențieze eventualele cauze ce ar fi putut declanșa refluxul și să determine prezența eventualelor sechele.

<u>Radiografia toracică</u> poate decela semnele unor infecții pulmonare ce au de obicei caracter recurent și sunt datorate repetatelor pusee de RGE însoțite de aspirație. Uneori copiii cu RGE pot avea imagini de emfizem pulmonar ce însoțește astmul.

<u>Tranzitul esofagian</u> baritat dă relații despre prezența unei eventuale hernii hiatale sau despre anomalii ale mucoasei esofagiene, despre eventuale stenoze esofagiene secundare (întinderea lor), despre prezența dismotilităților esofagului, mai ales după anastomoza directă pentru atrezie esofagiană, poate evidenția imagini de esofagită sau esofag Barrett.

<u>Tranzitul baritat</u>, practicat în continuare dincolo de esofag poate evidenția obstrucții la nivelul pilorului sau duodenului (stenoze duodenale congenitale, diafragm, stenoză hipertrofică de pilor) ce ar putea fi cauze de vărsături. Dar cel mai important lucru este că tranzitul baritat eso-gastro-duodenal poate evidenția refluxul. Relația "reflux evidențiat de tranzit" și "prezența simptomelor" este una specială. Astfel, sunt situații când în absența simptomelor se constată imagini de RGE iar 60% din pacienții cu simptome de reflux și pH-metrie concludentă pentru reflux nu au imagini de reflux.

pH-metria esofagiană este testul specific în diagnosticul RGE. Electrodul de pH-metrie esofagiană a fost inventat de Tuttle şi Grossman şi a fost introdus în practica medicală pentru studierea aciditătii de Miller în 1964. Monitorizarea îndelungată a pH-ului esofagian permite cuantificarea timpului cât mucoasa esofagiană este expusă aciditătii, măsoară capacitatea esofagului de a-şi elimina refluatul acid şi corelează perioadele de reflux cu simptomele pacientului. pH-ul esofagian normal variază între 5,5 şi 7,0. Este considerat episod de reflux o scădere a pH-ului sub 4,0.

pH-metria esofagiană certifică:

- Timpul total în care pH-ul esofagian este mai mic de 4,0, exprimat în procente din timpul în care pacientul este monitorizat, culcat sau şezând.
- Frecvenţa episoadelor de reflux înregistrate ca episoade cu durată mai mare de 5 min/24 de ore.
- Durata episoadelor mai lungi decât 5 min/24 de ore.
- Timpul în minute al celui mai lung episod de reflux înregistrat.

Datele înregistrate sunt prelucrate de computer folosind soft dedicat şi se obţine un "profil de reflux". Valorile normale şi patologice sunt determinate pentru sugari, copii mici, preşcolari, şcolari şi adulţi şi poartă numele de "scoruri" (De Meester, Boix-Ochoa).

Se consideră că pH-metria esofagiană pe 24 de ore a devenit regula de aur pentru determinarea RGE la copil şi adult, datorită studiilor clinice pe serii largi de pacienţi. Dacă la monitorizarea pe 24 de ore a pH-ului esofagian valorile sunt sub 4,0 mai mult de 5% din timpul studiat există cu certitudine RGE. Atunci când pH-metria esofagiană efectuată 24 de ore relevă 2 deviaţii standard de la valorile normale sau mai mult se impune fundoplicatura gastrică.

Echografia este folosită mai ales pentru diagnosticul herniei hiatale. O recomandă faptul că este fiziologică, neinvazivă şi nu iradiază bolnavul.

Studiul refluxului alcalin se referă la studierea simultană cu doi electrozi, unul esofagian şi unul gastric, al pH-ului căci sunt situaţii când există flux retrograd transpiloric de secreţii bilio-pancreatice (reflux duodeno-gastric) ce transformă refluatul gastric spre esofag din acid în alcalin. În atari condiţii, sfincterul esofagian inferior incompetent permite RGE alcalin, cu efect dezastruos asupra mucoasei esofagiene, dar care la pH-metrie nu este evidenţiat.

Studiul evacuării gastrice se face prin scintigrafie gastrică computerizată. Se administrează un prânz conţinând Tc99 marcat. Normal, într-o oră trebuie să se evacueze 70% din conţinutul introdus în stomac. Copiii la care mai mult de 50% din prânzul marcat cu izotop persistă în stomac după 90 de minute au întârziere în evacuarea gastrică (piloroplastia este indicată dacă cel puţin 60% din cantitatea conţinută iniţial în stomac este reţinută peste 90 de minute). S-a mai încercat măsurarea aciditătii mioelectrice a peretelui gastric transcutan şi s-au găsit cazuri de întârziere în evacuarea gastrică pentru prânzuri solide, cu o acurateţe a explorării de 90%, dar experienţa cu această tehnică este foarte limitată.

Endoscopia este recomandată pentru evaluarea clinică, de relativă urgenţă, a oricărui copil ce prezintă o hematemeză, disfagie sau odinofagie inexplicabilă. Efectuată cu un endoscop flexibil de un diametru adecvat, endoscopia poate evidenţia o esofagită dar nu poate cuantifica gradul refluxului, dacă există. Endoscopia este de ajutor în diagnosticul modificărilor mucoasei în 1/3 distală a esofagului cu reflux, în diagnosticul stenozelor secundare şi conferă avantajul biopsiilor ce pot fi prelevate pe loc.

Scintigrafia pulmonară studiază plămânii şi esofagul după ingestia unui prânz ce conţine sulf coloidal marcat cu Tc99 şi poate demonstra prezenţa aspiratului pulmonar, în cazul RGE, la pacienţii cu infecţii pulmonare recurente.

Manometria esofagiană este metoda care cuantifică rezistenţa sfincterului esofagian inferior la refluarea conţinutului acid gastric spre esofag. Plasarea cateterului ce măsoară presiunea de la nivelul SEI se face sub control radiografic şi după ce este introdus în stomac este retras la nivelul esofagului intraabdominal. Valori ale presiunii SEI sunt normale peste 15 mmHg. Dacă valorile presionale sunt mai mici de 10 mmHg la copilul mic se consideră sfincter incompetent, sediu sigur de reflux.

Studiul motilităţii esofagiene se realizează cu ajutorul unui cateter cu multiplu lumen şi se cercetează contracţiile peristaltice ale esofagului, înregistrarea făcându-se pe durata a 24 de ore. Se estimează că 1/3 din cazurile cu RGE asociază tulburări de motilitate a esofagului. Peristaltica necoordonată şi ineficientă a esofagului determină staza prelungită a refluatului acid în esofag. O serie de afecţiuni ca esofagita, atrezia esofagiană operată, acalazia şi afecţiuni neuromusculare se însoţesc de unde peristaltice esofagiene ineficiente, cu secvenţe neregulate şi de mică amplitudine.

Tratamentul RGE

1. medical. Există trei obiective ale tratamentului nonoperator al RGE la copil:

1.1. Tratamentul postural constă în menţinerea sugarului în poziţie semişezândă ("upright position") timp de 24 de ore pe zi. Această poziţie, cu capul şi trunchiul ridicate la 60° faţă de planul patului, diminuă cantitatea de refluat acid gastric şi favorizează golirea esofagului. Chiar şi o poziţie semişezândă de 30° poate fi eficientă. Pentru că în timpul somnului e greu de realizat la sugar o astfel de poziţie, se preferă poziţia capului ridicat cu 3 cm pe o pernă şi administrarea prânzului cu două ore înainte de culcare. În timpul zilei copilul poate fi ţinut în braţe, cu capul şi trunchiul ridicate, în decubit dorsal sau ventral ("prone position"). La sugar, după 4-6 săptămâni, se poate constata eficacitatea unui astfel de tratament postural. La copilul peste 1 an tratamentul postural ca unică metodă de tratament nu dă rezultate.

1.2. Calitatea alimentaţiei. Prânzurile în cantitate mică, mai frecvente şi cu alimente cu o consistenţă crescută diminuă RGE. În schimb tetinele, suzetele favorizează îngurgitarea unei cantităţi mari de aer şi de aici, RGE. Pentru un sugar

mic este dificil de "îngroşat" prânzul, care este format din lapte (se poate apela la griş sau cereale). Mai devreme de 5-6 luni vârstă un sugar nu poate primi alimente solide, stomacul lui nefiind pregătit pentru o astfel de digestie. Cert este că asocierea unei alimentaţii conţinând prânzuri în cantitate mai mică şi mai consistente influienţează favorabil RGE.

1.3. tratamentul medicamentos include:

- antagonişti ai receptorilor H2 (cimetidina, ranitidina) care cresc pH-ul gastric, inhibă activitatea pepsinei, cresc presiunea SEI. Au inconvenientul că nu pot fi administrate sugarului şi copilului mic deoarece au un gust neplăcut, necesită doze frecvente, provoacă greţuri, vărsături, diaree.
- Cisaprid (coordinax) este un stimultent noncolinergic al peristalticii esofagiene şi al SEI. Utilizat pe scară largă în Europa şi SUA, a devenit medicamentul de elecţie în tratamentul RGE.
- Drogurile inhibitoare ale pompei de protoni (omeprazol) sunt eficiente în blocajul producţiei de acid gastric şi combat cu eficienţă esofagita dar nu influienţează amploarea RGE.

2. chirurgical. Se adresează următoarelor categorii de pacienţi:

- Copii cu RGE diagnosticat cert şi la care tratamentul medical efectuat 4-6 săptămâni a eşuat.
- Copii cu RGE şi care au deja esofagită sau stenoză esofagiană secundară.
- Copii cu RGE şi cu hernie hiatală.

Obiectivele intervenţiei chirurgicale sunt:

- Crearea unei zone de presiune crescută la nivelul esofagului inferior.
- Accentuarea unghiului lui His.
- Crearea unui esofag abdominal de lungime adecvată.
- Apropierea pilierilor diafragmatici pentru preîntâmpinarea herniei paraesofagiene.

Fundoplicatura este intervenţia chirurgicală ce şi-a dovedit eficienţa în tratamentul RGE (aplicarea unui inel esofagian circumferenţial din material sintetic nu a dat rezultate). Cea mai răspândită tehnică de fundoplicatură gastrică este cea descrisă de Nissen şi Rosetti în 1959. Operaţia constă în înfăşurarea joncţiunii esogastrice cu o porţiune din marea tuberozitate gastrică, creindu-se un mecanism de valvă antireflux. Calea de abord este abdominală (cel mai des uzitată, cu multiple avantaje) sau toracică (pentru cazurile cu stricturi severe, cu esofag scurt, cu malformaţii ale coloanei vertebrale toracice). Se estimează că 92% din copiii cu RGE şi care au avut fundoplicatură Nissen au prezentat dispariţia simptomelor.

Complicaţiile postoperatorii ce pot apărea sunt multiple:

-în 15% din cazuri se constată dezunirea manşonului cu reluarea refluxului;

-în 6% din cazuri apare hernia hiatală;

-la 2 ani postoperator poate reapare RGE.

La copiii cu afecţiuni neurologice se constată o evoluţie postoperatorie dificilă, ades nefavorabilă, după fundoplicatura gastrică.

Alte variante tehnice de fundoplicatură:

-operaţia Nissen combinată cu antroplastie (asemănătoare intervenţiei Fredet pentru stenoza hipertrofică de pilor, în care se secţionează seroasa, musculara şi se respectă mucoasa) sau, mai frecvent, piloroplastie Heineke-Mikulicz, la copii cu RGE şi întârziere în evacuarea gastrică;

-operaţia Thal, ce "urcă" fundusul gastric spre cardia şi mai sus, suturând stomacul pe 2/3 anterioare la diafragm. Procedeul este folosit la copii cu ficat mare, esofag scurt sau la cei care au avut esocardiomiotomie Heller pentru acalazie;

-operaţia Toupet este o fundoplicatură posterioară (hemi-Nissen);

-fundoplicatura laparoscopică, introdusă în practica pediatrică din 1992 (şi-a dovedit eficienţa la adult) şi care reprezintă metoda de viitor în tratamentul RGE şi la copil.

S-a mai imaginat şi gastropexia Boerema, ce suturează mica curbură gastrică la peretele anterior al abdomenului, cu rezultate mediocre.

CAPITOLUL V

PATOLOGIA PERETELUI ABDOMINAL

Viciile de involuţie ale canalului omfaloenteric
Defecte ale peretelui abdominal anterolateral (omfalocel, laparoschizis)
Hernia ombilicală
Hernia liniei albe supraombilicale
Patologia canalului peritoneovaginal

DEFECTE ALE PERETELUI ABDOMINAL

Peretele abdominal este o gazdă perfectă pentru viscere, deşi este considerat chiar o barieră în faţa intervenţiilor chirurgicale abdominale. Această structură remarcabilă de piele, muşchi, fascii şi peritoneu nu numai că menţine viscerele, dar are rol în respiraţie, poziţie bipedă, tranzit intestinal, micţiune. Tulburările în închiderea peretelui abdominal la embrion rezultă dintr-o serie continuă de defecte ce-şi au sediul la nivelul ombilicului. Defectele se pot extinde cranial şi să intereseze peretele toracic sau caudal, spre vezică şi structurile perineului.

La vârsta de două săptămâni, embrionul (ca un disc) este format din ectoderm, la exterior, şi endoderm. Al treilea strat germinativ, mezodermul, se dezvoltă între aceste două straturi generând înafară somatopleura şi înăuntru, splahnopleura. Într-o secţiune a embrionului, peretele trunchiului este ca un "sandwich", cu un endoderm parietal care va deveni peritoneu sau pleură, cu un mezoderm din care va deriva musculatura peretelui şi din ectoderm, viitorul înveliş tegumentar.

Pîna în săptămâna a 12-a, peretele anterior este deschis la nivelul inelului ombilical. Acest defect este închis prin 4 falduri (pliuri) ale porţiunii splahnice a peretelui ce cresc din porţiunea laterală a embrionului spre a forma peretele ventral al trunchiului (abdomenului):

- Pliul cefalic închide zona din faţa intestinului anterior, cranial şi formează toracele anterior şi peretele abdominal superior, cu „septum transversum" şi porţiunea anterioară a diafragmului.
- Pliul caudal migrează dinspre caudal şi închide intestinul distal şi stratul somatic al alantoidei, formând hipogastrul.
- Pliurile laterale, al treilea şi al patrulea, completează peretele anterior şi acoperă porţiunea mijlocie aintestinului.

Toate aceste structuri converg spre inelul ombilical şi „împing" intestinul spre cavitatea abdominală aproximativ în a 10-a săptămână de viaţă intrauterină.

Cele mai frecvente defecte sunt cele situate „la mijloc", omfalocelul şi gastroschizisul. Urmează ca frecvenţă leziunile plasate subombilical, extrofia de vezică şi extrofia cloacală. Leziunile peretelui supraombilical şi toracic („ectopia cordis", pentalogia Cantrell) sunt neobişnuite. Nu se cunoaşte de ce pliurile mezenchimale nu obliterează complet inelul ombilical.

Defectele peretelui anterior al abdomenului pot fi diagnosticate antenatal prin ecografia uterului gravid. Este dificil, totuşi, de făcut un diagnostic diferenţial ecografic între un omfalocel şi un gastroschizis sau între un omfalocel şi leziuni

complexe cum ar fi extrofia cloacală. Nu există avantaje pentru naşterea prin cezariană.

OMFALOCELUL

Este o malformaţie care rezultă din eşecul închiderii complete a peretelui anterior al abdomenului în timpul dezvoltării fetale. Cele patru pliuri somatice nu se mai apropie şi astfel ia naştere omfalocelul.

Patologie

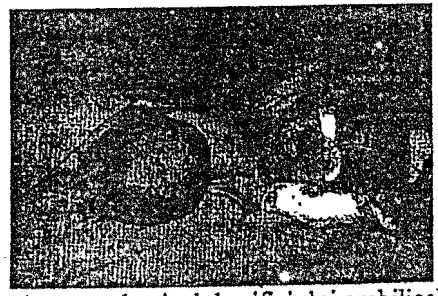
Există omfalocele mici şi hernii în baza cordonului ombiluical, care de obicei conţin numai anse intestinale. Fevre, care denumeşte omfalocelul "hernia ombilicală congenitală", descrie trei variante de hernii ombilicale:

-hernii voluminoase, caracterizate prin absenţa cavităţii peritoneale, viscerele aderând la peretele abdominal.

-hernii fetale în care cavitatea peritoneală există iar viscerele sunt libere în sacul peritoneal.

-hernii mixte în care există o serie de aderenţe, în special ale ficatului.

Când omfalocelul este mare, cavitatea abdominală este nedezvoltată şi intervenţia chirurgicală este dificilă. Omfalocelul gigant constă în leziuni cu diametrul mai mare de 5 cm şi de obicei conţine ficat şi anse intestinale. Peretele pungii omfalocelului este constituit din 3 straturi suprapuse: membrana amniotică, ţesut mucos sau gelatina lui Wharton şi somatopleură.



Clinica

Omfalocelul este o formaţiune tumorală evidentă ocupând regiunea ombilicală, de regulă sesilă, hemisferică, de volum variabil, de al 1 cm, la mai mult de 10 cm diametru. Peretele tumorii este neted, uneori gros, alburiu, opac, alteori subţire, transparent, lăsând să se observe viscerele. Alteori, omfalocelul este reprezentat de o tumoare pediculată cu o strâmtorare la nivelul orificiului ombilical sau de către o simplă dilatare a bazei cordonului.

Leziuni asociate

Există la copiii cu omfalocel o rată crescută a anomaliilor asociate. Deoarece o ecografie a uterului gravid poate detecta antenatal prezenţa unui omfalocel, descoperirea anomaliilor asociate este crucială pentru sfatul ce trebuie dat părinţilor.

80% din cazurile cu omfalocel diagnosticate prenatal au avut defecte concomitente, după cum urmează: 48% afecţiuni cromozomiale, 28% cardiace, 20% genito-urinare, 20% craniofaciale şi 12% anomalii ale diafragmului. Omfalocelul se asociază, mai rar, cu leziuni ca pentalogia Cantrell (ectopia cordis, defect sternal, defect diafragmatic, leziuni cardiace şi omfalocel), extrofia cloacală sau sindromul Beckwith-Wiedemann (macroglosie, gigantism, hipoglicemie şi anomalii ombilicale).

Diagnostic

De obicei, omfalocelul este diagnosticat prin ultrasonografie prenatală. Când este detectat prenatal, sunt cercetate cu atenţie şi alte anomalii prin analize ale sângelui fetal recoltat din cordonul ombilical, ale vilozităţilor corionice.

La naştere defectul este evident, cu excepţia cazurilor când există un sac rupt şi trebuie făcut diagnosticul diferenţial cu un gastroschizis. Este necesar un examen clinic amănunţit şi o explorare radiologică pentru decelarea eventualelor malformaţii digestive concomitente.

Tratament

Chiar în sala de naşteri, fie că naşterea a fost pe cale naturală sau cezariană (nu există avantaje în această privinţă), se clampează cordonul ombilical fără a leza sacul omfalocelului.

Omfalocelul se acoperă cu comprese îmbibate în ser fiziologic călduţ. Se iau măsuri pentru combaterea hipotermiei copilului, se instituie cateter venos central şi se plasează un tub nazogastric de decompresie.

Tratamentul propriu-zis este chirurgical şi exită următoarele posibilităţi:

-pentru omfalocelul de dimensiuni mici (cu diametrul sub 5cm) se realizează excizia membranelor, reintegrarea anselor şi închiderea primară a defectului. Uneori există o compresiune a anselor introduse într-o cavitate mică şi apar tulburări ventilatorii prin compresie pe vasele mezenterice sau compresiuni pe vana cavă, cu tulburări de retur venos.

-Pentru omfalocelul de dimensiuni mari (diametrul mai mare de 5cm), care nu poate fi închis prin simplă sutură a peretelui, se recurge la integrarea anselor sub piele; se obţine o hernie ombilicală gigantă ce poate fi rezolvată la vârsta de 1-2 ani. Mult mai frecvent se apelează la procedeul Schuster ce foloseşte o plasă de silastic cu ajutorul căreia, în decurs de 10-14 zile, ansele sunt împinse în abdomen.

Tratamentul nonoperator (metoda Grob) constă în respectarea pungii omfalocelului. Se face badijonaj zilnic cu soluţie antiseptică (ex. mercurocrom) şi se obţine epitelizarea de la bază spre vârf a pungii omfalocelului (fig.1, 2). În mod identic, hernia ventrală imensă ce rezultă după epitelizare va fi rezolvată ulterior (fig.3).

Fig.1

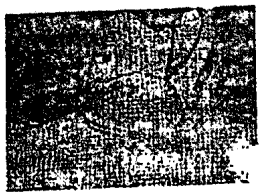


Fig. 2

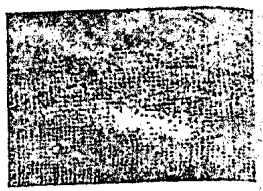


Fig. 3

În ultimul timp, se preferă plasarea sacului de silastic la exteriorul omfalocelului şi prin şedinţe zilnice se „împinge" conţinutul în abdomen. La distanţă, închiderea primară se obţine cu uşurinţă.

Prognostic

În absenţa leziunilor asociate care pun în pericol viaţa pacientului, tratamentul omfalocelului conferă 90% rezultate bune. Dacă există anomalii asociate, mortalitatea creşte iar rata succesului scade la 40%.

GASTROSCHIZIS (LAPAROSCHIZIS)

Este o malformaţie rară a peretelui abdominal caracterizată prin ieşirea anselor din abdomen printr-un defect în grosimea peretelui, plasat totdeauna la dreapta, adiacent cordonului ombilical.

Boala apare cu o frecvenţă de 1/20000 de naşteri.

Embriologie

Au fost propuse o serie de teorii să explice embriogeneza gastroschizisului. Cea mai larg acceptată teorie consideră că anomalia se datorează unei rupturi la baza cordonului ombilical într-o zonă de rezistenţă scăzută la locul unde vena ombilicală dreaptă involuează. Ansele intestinale sunt libere să hernieze în cavitatea amniotică, fenomen ce se petrece relativ tardiv în timpul vieţii fetale.

Clinica

Gastroschizisul poate fi deosebit de alte defecte ale peretelui abdominal prin poziţia orificiului prin care se exteriorizează ansele faţă de ombilic. Aspectul clasic este acela în care anse intestinale herniază printr-un defect parietal plasat la dreapta unui cordon

ombilical intact. Nu există sac să acopere intestinul sau defectul. Datorită contactului prelungit cu lichidul amniotic, ansele intestinale sunt îngroşate şi mate.

Leziuni asociate

În afara anomaliilor gastrointestinale se asociază, e drept mai rar, anomalii cromozomiale sau alte anomalii structurale. Toţi copiii au absenţa rotaţiei şi defecte de fixare a ansei intestinale. Incidenţa malformaţiilor gastrointestinale este de 16% şi constă în atrezii şi stenoze.

Diagnostic

Laparoschizisul poate fi diagnosticat antenatal prin ecografia uterului gravid. După naştere trebuie stabilit cu claritate raportul între anse şi cordonul ombilical. O distensie marcată a unor anse şi absenţa meconiului la examinarea rectului poate sugera o atrezie intestinală concomitentă.

Tratament

Gastroschizisul, datorită anselor eviscerate, constituie o mare urgenţă chirurgicală. Imediat după naştere, ansele eviscerate vor fi învelite în comprese cu ser fiziologic călduţ, vor fi manevrate cu blândeţe pentru a nu torsiona vasele mezenterice sau a produce alte traumatisme. Copilului i se plasează o sondă de drenaj nazogastric (pentru decomprimare gastrică), i se combate hipotermia, i se plasează un cateter venos central şi este trimis de urgenţă spre sala de operaţii a clinicii de chirurgie pediatrică.

Există numeroase opţiuni terapeutice:

-închiderea primară a defectului;

-acoperirea defectului cu tegument (ca prim gest), urmat de intervenţie definitivă la distanţă;

-acoperirea cu material sintetic şi închiderea ulterioară (la fel ca la omfalocel) a defectului parietal, ilustrată în figura de mai jos.

Cel mai frecvent, tentativa de integrare a anselor îngroşate şi destinse generează o hiperpresiune cu decompensare cardiorespiratorie şi tulburări de retur venos în sistemul cav inferior. De aceea, rareori închiderea de primă intenţie a defectului reuşeşte şi este necesară acoperirea anselor cu tegument, urmând a rezolva ulterior defectul dintre marginile musculare ale peretelui. Dacă există o atrezie, ea va fi rezolvată fie cu anastomoză primară fie cu o stomă şi anastomoză ulterioară.

Preferabil este tratamentul care foloseşte material sintetic pentru acoperirea anselor şi execută închiderea progresivă a defectului, asemănător omfalocelului.

Postoperator copilul este menţinut intubat şi asistat respirator o pericadă lungă de timp, până plaga abdominală are tendinţa la cicatrizare. În această perioadă, copilul primeşte nutriţie parenterală totală pe cateter venos central.

HERNIA OMBILICALĂ

Este foarte frecventă şi corespunde închiderii incomplete a inelului ombilical în porţiunea sa superioară. Deseori este o simplă întârziere de închidere a inelului ombilical, ceea ce explică frecvenţa herniei ombilicale la prematur precum şi evoluţia sa spre vindecare spontană la 80% din cazuri.

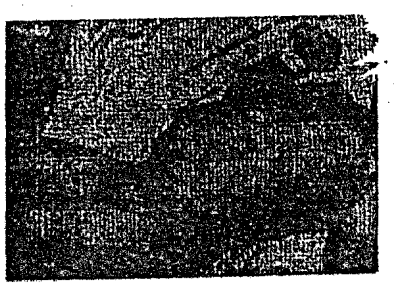
Se manifestă după căderea cordonului ombilical sub forma deplisării cicatricii ombilicale, tegumentele supraiacente fiind subţiri şi permiţând să se vadă prin transparenţa lor ansa intestinală din sacul hernial (culoarea este albăstruie). Hernia este indoloră şi se strangulează extrem de rar.

Evoluţia spontană a herniei ombilicale de dimensiuni mici unde inelul nu admite decât pulpa indexului este foarte frecvent către vindecare spontană până la vârsta de 4-5 ani (Daoud); alţi autori admit limita de vârstă 2 ani pentru vindecarea spontană. Hernia mai mare, la care inelul ombilical permite penetrarea indexului, are puţine şanse de a se vindeca spontan.

Procedeele de tratament conservator prin contenţie externă după reducerea manuală sunt inutile, lipsite de eficienţă.

Formele de hernie cu inel îngust sunt urmărite până la vârsta de 4-5 ani când, dacă închiderea spontană nu s-a produs se operează. Formele cu inel ombilical larg au indicaţie chirurgicală înainte de 4-5 ani, obişnuit după vârsta de 2 ani, având în vedere improbabilitatea vindecării spontane.

HERNIILE LINIEI ALBE SUPRAOMBILICALE



Constau în hernierea ţesutului gras properitoneal printr-un orificiu aponevrotic preexistent (sau mai multe) pe linia albă supraombilicală.

Strangularea lor este frecventă şi foarte dureroasă. Din acest motiv hernia liniei albe supraombilicale se operează imediat după diagnosticare.

PATOLOGIA CANALULUI PERITONEO-VAGINAL

În luna a 3-a de gestaţie peritoneul formează un diverticul numit canal peritoneo-vaginal care va coborî traversând traiectul inghinal şi însoţind *gubernaculum testis* până la scrot, comunicând cu vaginala testiculară. La fetiţe, diverticulul peritoneal va forma canalul lui Nück care însoţeşte ligamentul rotund şi ajunge astfel până la labia mare.

Obliterarea canalului peritoneo-vaginal se face prin apariţia inelelor de atrofie şi scleroză ale lui Ramonède; la 40% din copii canalul peritoneo-vaginal este închis la naştere, la restul de 60% se închide în cursul primului an.

Anomaliile de închidere ale canalului peritoneo-vaginal sunt situate la dreapta în 60% din cazuri, la stânga în 25% din cazuri şi bilaterale în 15% din cazuri.

Dacă anomalia este unilaterală şi-n particular la stânga, în 30-60% din cazuri şi canalul peritoneo-vaginal din partea dreaptă este deschis.

Anomalia este bilaterală predominant la fetiţe şi la prematuri. Frecvenţa de afectare pe sexe este de 8 băieţi la 1 fată. În funcţie de nivelul şi modul de închidere parţială rezultă o patologie variată.

HERNIA INGHINALĂ

În funcţie de întinderea zonei în care canalul peritoneo-vaginal s-a închis se descriu: hernia funiculară, inghinală, inghino-scrotală şi inghino-testiculară.

Simptomatologie

Apare sub forma unei mase inghinale sau inghino-scrotale, mai mult sau mai puţin moale, de dimensiuni variabile care creşte la efort (plâns, tuse, alergare) şi în ortostatism prelungit şi se reduce în clinostatism. Testicului se palpează separat de această masă, iar după reducerea ei în clinostatism, indexul coafând scrotul percepe orificiul inghinal superficial lărgit comparativ cu partea opusă sănătoasă.

Dacă hernia este mică şi dificil de a fi recunoscută, examinatorul nu trebuie să se bazeze pe afirmaţiile mamei asupra sediului drept sau stâng; în aceste situaţii este bine a se urmării copilul în timp până ce hernia devine evidentă. Daoud recomandă în acelaşi scop efectuarea peritoneografiei care constă într-o radiografie a abdomenului în poziţie verticală după injectarea unui produs de contrast hidrosolubil în cavitatea peritoneală.

Conţinutul herniei este de obicei intestinul subţire şi/sau epiploonul, uneori cornul lateral al vezicii urinare, iar la fetiţe ovarul. De semnalat că prezenţa ovarului în sacul de hernie, într-un procent de 1% din cazuri semnifică un testicul feminizant. Strangularea ovarului în sacul de hernie este urmată foarte repede de infarctizarea sa.

Diagnostic diferențial

1. Între diferitele forme de patologie ale canalului peritoneo-vaginal:
   - Hidrocelul comunicant presupune angajarea de lichid peritoneal prin canalul peritoneo-vaginal rămas deschis în totalitate, ca și în cazul herniei inghino-testiculare. Se diferențiază de hernia inghino-testiculară și de cea inghino-scrotală, care conțin intestin subțire și epiploon, prin aceea că la palpare se deosebește conținutul plin de cel lichidian. De asemenea, după reducerea conținutului în clinostatism, în ortostatism conținutul se reface de sus în jos în cazul herniei și de jos în sus în cazul hidrocelului comunicant.
   - Hidrocelul testicular pur este o tumoră cu conținut lichidian plasată în scrot, ireductibilă; testiculul se palpează cu greutate prin masa lichidiană sau nu se palpează deloc.
   - Chistul de cordon spermatic este o tumoră lichidiană plasată la un nivel oarecare al canalului inghinal sau în scrot, nedureroasă, mobilă transversal, ireductibilă în abdomen și independentă de testicul.
2. Hernia crurală este foarte rară la copil.
3. Testiculul necoborât congenital palpabil pe traiectul inghinal se însoțește frecvent de hernie.
4. Varicocelul simptom din tumorile retroperitoneale; când hernia inghino-scrotală este plasată pe partea stângă, diagnosticul diferențial se face și cu varicocelul – boală.
5. Adenopatia inghinală.
6. Tumorile testiculare.

Strangularea herniară

Este singura complicație a herniei și se produce în urma angajării în sacul herniar a unui conținut visceral mai voluminos; organele herniate se edematiază datorită stazei venoase și inelul musculo-aponevrotic devenit prea îngust nu mai permite reintegrarea în abdomen a conținutului sacular. Evoluează apoi ca în orice mecanism de strangulare spre necroză a ansei, perforarea ei și constituirea peritonitei saculare care apoi se generalizează în abdomen.

Strangularea poate surveni în două circumstanțe clinice: la un purtător cunoscut de hernie, și atunci diagnosticul este ușor, sau ca formă de debut a herniei, diagnosticul în acest caz putând întârzia.

Strangularea herniară se manifestă clinic prin tumefacție inghinală, sau inghino-scrotală ireductibilă, foarte dureroasă spontan și la palpare, la care se

asociază tardiv sindromul ocluziv (vărsături, oprirea tranzitului, meteorism). Strangularea colului vezicii urinare se poate însoți de retenție acută reflexă de urină.

Hernia strangulată trebuie diferențiată de:

- Chistul de cordon spermatic sub tensiune.
- Hidrocelul testicular pur cu creștere bruscă de volum.
- Torsiunea de testicul necoborât congenital.
- Limfadenita acută inghinală.
- Hematomul scrotal posttraumatic.
- Orhiepididimita acută.

Tratament

1. *Hernia în afara strangulării* poate în general să fie operată la vârsta descoperirii sale deoarece temporizarea are următoarele riscuri potențiale:
   - Risc de strangulare cu necroză de ansă.
   - Strangulare cu pensare laterală a intestinului.
   - Strangulare cu infarctizare testiculară secundară.

Totuși, atitudinea practică de recomandat este așteptarea până la vârsta de 1 an pentru operație având în vedere posibilitatea de continuare a procesului de involuție a canalului peritoneo-vaginal până la această vârstă, precum și condițiile tehnice mai facile.

Fac excepție următoarele situații când hernia poate fi operată și sub vârsta de 1 an:

- Herniile care se reduc dificil și deci au risc crescut de strangulare.
- Herniile care au avut în cursul evoluției cel puțin un puseu de strangulare.
- Herniile voluminoase.
- Copiii care trăiesc într-un mediu social puțin favorabil.

Dacă hernia este bilaterală se operează în ambele părți în același timp operator. Dacă hernia este în partea stângă, mulți autori recomandă să se opereze de asemenea bilateral, eventual după o peritoneografie, având în vedere frecvența ridicată (60%) în aceste situații a persistenței și pe partea dreaptă a canalului peritoneo-vaginal. Dacă hernia este de partea dreaptă se operează numai la acest nivel.

La prematur și la nou-născut este indicată abstinența operatorie și urmărirea în timp ținând cont de posibilitatea închiderii întârziate a canalului peritoneo-vaginal.

2. *Hernia strangulată* se reduce prin taxie dacă nu este mai veche de 24 ore. Eșecul taxisului și vechimea mai mare de 24 ore a strangulării impun intervenția chirurgicală.

Chistul de cordon spermatic

Apare ca o tumefiere uşor fuziformă, renitentă, puţin mobilă transversal şi de sus în jos; plasată la un nivel oarecare pe traiectul inghinal sau în scrot. Se palpează independent de testicul şi nu se reduce în abdomen. Se poate asocia cu o hernie şi/sau cu un hidrocel testicular pur. La fetiţe ia numele de chist al canalului Nück. Vârsta optimă pentru operaţie este după un an.

Hidrocelul testicular pur

Se manifestă sub forma unei tumori scrotale cu conţinut lichidian care nu se reduce în abdomen. Testiculul nu se palpează sau se palpează cu dificultate prin masa lichidiană.

Indicaţia operatorie se recomandă după vârsta de 2 ani deoarece până la această vârstă poate dispare spontan.

CAPITOLUL VI

PATOLOGIA PERITONEULUI

Sindromul peritonitic neonatal
Peritonitele acute ale sugarului
Peritonitele acute ale copilului
Hemoperitoneul nou-născutului

PERITONITELE NEO-NATALE

Sindromul peritonitic neo-natal

Prezintă particularități clinice la fel ca și sindromul ocluziv neo-natal. Se caracterizează prin debut precoce după naștere, în funcție de cauza peritonitei: în peritonita meconială debutul este de la naștere, iar în peritonita primitivă neo-natală la 2-8 zile de la naștere.

Simptomele digestive constau în vărsături, diaree, balonare abdominală progresivă. Starea generală se alterează repede, faciesul devine teros, ochii încercănați, extremități reci și cianotice. Temperatura poate urca până la 40° sau poate exista numai o ușoară subfebrilitate.

Abdomenul meteorizat prezintă rezistență la palpare; după 2-3 zile de evoluție apare edem suprapubian care se întinde în tot etajul subombilical cuprinzând și scrotul și rădăcina coapselor. Tegumentele abdominale devin lucioase, cu circulație venoasă foarte bogată.

Explorări de laborator

- Formula sanghină prezintă leucocitoză cu polinucleoză peste 20.000/mmc pledează pentru peritonită primitivă.
- Radiografia abdominală fără pregătire poate arăta pneumoperitoneu în perforațiile gastrice și colice, mai rar în cele ale intestinului subțire. Nou-născutul poate prezenta radiologic un tablou oclusiv în cadrul peritonitei.
- Radiografia de față în poziție de clinostatism evidențiază îngroșarea pereților anselor intestinale traducând edemul inflamator al acestora, asociat cu existența lichidului liber în peritoneu.
- Peritonita meconială și cea incapsulată au imagini radiologice particulare.

Diagnostic diferențial

- Diferențierea de ocluzia neo-natală de multe ori pune mari probleme intervenindu-se chirurgical pentru abdomen acut neo-natal, diagnosticul fiind tranșat intraoperator.
- Enterocolita ulcero-necrotică fără perforație poate avea o evoluție pseudoperitonitică și să conducă la o laparotomie inutilă și chiar periculoasă.

Peritonita meconială

Va fi prezentată în cadrul patologiei aparatului digestiv (cap. 7)

Peritonita biliară

Este o descoperire intraoperatorie în cursul intervenției pentru o peritonită neo-natală. Perforația poate fi la orice nivel pe calea biliară sau poate surveni pe un chist de coledoc.

Operația logică este sutura perforației și drenajul, iar în colecțiile mici, localizate, drenajul simplu este suficient.

Peritonita încapsulantă a nou-născutului

Este de fapt o peritonită meconială la care peritoneul a reacționat prompt în momentul perforației și a localizat scurgerea de meconiu. Iritația produsă de meconiul care totuși s-a exteriorizat duce la o reacție plastică peritoneală intensă cu placarea anselor prevertebral; meconiul este practic inexistent în momentul intervenției.

Peritonitele neo-natale prin perforație

Aproape întotdeauna perforația se produce în primele zece zile după naștere. Sediul ei poate fi oriunde de-a lungul tubului digestiv, dimensiunile sale variind și ele.

Cauzele perforației sunt variate:

- defect congenital vascular al musculaturii de tip Herbut.
- infecția parietală din enterocolita ulcero-necrotică.
- obstacol subiacent zonei de distensie pe care survine perforația: obstacol mecanic (atrezie, stenoză, imperforație anală) sau funcțional (boala Hirschsprung).
- apendicita acută sau meckelita acută perforată.
- perforații provocate prin terapeutici sau explorări variate: termometru, sondă gastrică sau duodenală, clismă.

Simptomatologia este cea a unei peritonite neo-natale cu unele particularități: meteorizare progresivă cu timpanism prehepatic ceea ce semnifică un epanșament gazos peritoneal; jenă respiratorie cu cianoză datorită distensiei abdominale marcate, uneori stare toxică cu sau fără febră (în enterocolita ulcero-necrotică, peritonita apendiculară).

Examenul radiologic fără pregătire este indicat cât mai precoce înainte de a se instala semnele tardive ale peritonitei neo-natale (edemul parietal, abdominal suprapubian, circulație venoasă colaterală abdominală).

Clișeul de față în ortostatism poate arăta pneumoperitoneul prin imagine de semilună aerică interhepato-diafragmatică, dar deseori zona nu este decolabilă de către aer și pneumoperitoneul apare pe această incidență sub formă de dungi clare în aparițiile parieto-colice sau bule fine gazoase în mijlocul clarităților anselor intestinale subțiri. De aceea Béraud și Defrenne consideră că deseori singurul clișeu demonstrativ pentru pneumoperitoneu este cel efectuat de profil pe copilul în decubit dorsal.

Trebuie contraindicată explorarea digestivă prin ingestie de bariu, precum și cea prin clismă baritată.

Topografia aerului digestiv are valoarea sa în suspectarea sediului perforației; astfel, dispariția pungii cu aer a stomacului permite suspicionarea unei perforații gastrice, absența aerului colic poate semnifica o perforație a intestinului gros.

Tratamentul constă în sutura perforației, uneori rezecția limitată a unui segment din intestinul lezat. Perforația apendiculară obligă la apendicectomie și drenaj. Sediul colic presupune cel mai frecvent o boală Hirschsprung și de aceea se efectuează colostomie recoltându-se și biopsii de musculatură colică pentru examen histopatologic.

Peritonitele neo-natale fără perforație

Pot fi primitive sau secundare unei apendicite sau meckelite acute fără perforație, infecția peritoneului producându-se transparietal.

Sursa de infecție în peritonita primitivă neo-natală poate fi mama, infecția transmițându-se transplacentar antenatal. Postnatal, în primele zile, sursa de infecție o poate constitui o infecție ombilicală, o conjunctivită, o piodermită, sau o septicemie.

Simptomatologia nu are nimic particular față de sindromul peritonitic obișnuit al nou-născutului. Diagnosticul este dificil deoarece tulburări digestive cu diaree, meteorism, abdomen tensiv la palpare, atingerea îngrijorătoare a stării generale se constată și în toxicoze, infecții digestive, unele ocluzii neo-natale.

Clișeul radiologic arată o aeroileie difuză, nesemnificativă.

Tratamentul constă în apendicectomie sau diverticulectomie dacă acestea sunt în cauză, iar în peritonita primitivă drenajul peritoneal și antibioterapia adecvată

Peritonitele acute ale sugarului

La sugar se întâlnesc numai peritonite acute, ele apropiindu-se din toate punctele de vedere mai mult de peritonitele nou-născutului decât de cele ale copilului. Cei mai afectati sunt sugarii mici, distroficii şi prematurii datorită rezistenţei lor mai scăzute, prezenţei infecţiilor intraspitaliceşti şi infecţiilor cutanate frecvente.

Etiologie: se disting:

1.Peritonite prin perforaţie în următoarele situaţii:
- -enterocolita ulcero-necrotică (cel mai frecvent).
- -perforaţia unei anse ocluzionate.
- -perforaţii iatrogene (sondă gastrică, termometru).
- -perforaţie diastatică pe fond de megacolon congenital.
- -apendicita sau diverticulita acută.

2. Peritonite fără perforaţie:
- -peritonite primitive hematogene.
- -peritonite secundare migrării transparietale a germenilor dintr-un segment infectat al tubului digestiv.

Simptomatologie: este asemănătoare cu cea a nou-născutului, existând totuşi câteva particularităţi clinice:
- -tranzitul este mai frecvent accelerat decât de tip ocluziv.
- -meteorismul este intermitent, cu perioade de remisiune.
- -edemul parietal şi circulaţia venoasă colaterală sunt mai accentuate.

Tratamentul: depinde de cauza peritonitei.

PERITONITELE ACUTE ALE COPILULUI

Peritonitele acute secundare

Etiologia este variată:
- perforarea tubului digestiv, apendicită acută (57%), ulcer gastro-duodenal, colecistită acută gangrenoasă, diverticulită acută.
- plăgi penetrante abdominale
- deschiderea unei colecţii purulente dintr-un organ plin abdominawl: chist hidatic supurat, anexită purulentă.

Simptomatologie:

Semne generale :
1. Temperatura poate lipsi la debut, apoi creşte ajungând la 30-40°. Există şi forme apiretice (formele toxice) .
2. Pulsul accelerat în momentul perforaţiei, devine treptat mai rar, concordant cu febra.
3. Starea generală este alterată, faciesul suferind, palid, ochii încercănaţi, faciesul teros „peritonitic" este de apariţie tardivă.

Semne funcţionale:
1. Vărsăturile sunt la început alimentare, apoi bilioase. Apar mai ales în peritonitele prin perforarea unui organ cavitar.
2. Tulburarea tranzitului intestinal constă obişnuit în oprirea eliminării materiilor fecale şi a gazelor, mai rar diaree.

Semne locale:

Durerea survine brutal, este continuă, accentuată prin palpare şi la mers, tuse sau inspir profund. Ca localizare, iniţial corespunde sediului perforaţiei (epigastru pentru ulcerul perforat, în fosa iliacă dreaptă pentru apendicite şi diverticulita acută perforată), apoi se răspândeşte în tot abdomenul, putând iradia la distanţă, ca de exemplu în umărul drept.

Intensitatea durerii poate fi sfâşiitoare obligând bolnavul să stea nemişcat (în peforaţia gastro-duodenală), poate fi treptat crescândă (în apendicita acută perforată), sau poate fi ştearsă, difuză (în perforaţiile intestinale din cursul evoluţiei febrei tifoide). Uneori intensitatea durerii este atât de redusă încât nu este depistată decât prin manevre speciale care pun în evidenţă iritaţia peritoneală:
- decompresiunea bruscă după apăsare blîndă a peretelui abdominal.
- semnul clopoţelului al lui Mandel: percuţia peretelui abdominal.
- tuşeul rectal este obligatoriu în orice sindrom abdominal acut, deoarece „strigătul Douglas-ului„ poate apare înaintea durerii abdominale şi a contracturii.

Contractura musculară este un simptom sigur al peritonitei. Ea este tonică şi permanentă, limitată la început, apoi generalizată; are grade variabile de intensitate mergând de la simpla apărare musculară până la abdomenul de lemn. În fazele terminale, areactive ale peritoneului, contractura dispare fiind înlocuită de meteorism.

Imobilitatea peretelui abdominal în timpul respiraţiei este legată tot de contractura musculară.

Dispariţia matităţii prehepatice la percuţie, mai ales când pacientul este în poziţie semişezândă; se datoreză perforaţiei digestive şi acumulării aerului prehepatic. Apare mai frecvent în perforaţiile gastrice şi în cele colice.

Matitatea pe flancuri este un semn tardiv şi inconstant probând epanşamentul liber peritoneal.

Diagnostic diferenţial

- Colica nefretică se poate însoţi de contractură musculară, dar caracterele şi iradierea durerii permit diferenţierea.
- Torsiunea de viscere sau tumori abdominale se pot însoţi de contractură musculară; palparea tumorii torsionate ajută la diagnostic. Frecvent este vorba de o torsiune de anexă sănătoasă, sau de torsiunea unui chist de ovar.
- Ocluzia intestinală în stadiul peritonitic, ca urmare a perforaţiei este o eventualitate mai rară.
- Pancreatita acută prezintă dureri epigastrice în bară, stare de şoc, balonare epigastrică, dar lipseşte contractura musculară.
- Traumatismele vertebro-medulare se pot însoţi de dureri abdominale vii şi de contractură musculară, dar contextul traumatic uşurează diagnosticul; există însă şi situaţii de patologie asociată traumatică abdominală, cu perforaţie de organ cavitar şi peritonită veritabilă, care pun probleme de diagnostic.

Tratament

Trebuie tratată poarta de intrare a infecţiei în peritoneu, în funcţie de natura sa, drenajul peritoneal, antibioterapie şi reechilibrare hidroelectrolitică.

Peritonitele acute primitive

Poarta de intrare este hematogenă, iar în funcţie de germenele cauzal diferă atât simptomatologia cât şi tratamentul.

Peritonita pneumococică

Se întâlneşte cu precădere la sexul feminin (70-80%), mai ales între 4-12 ani, calea de pătrundere a pneumococului fiind considerată mai ales o vulvo-vaginită şi mai rar cea hematogenă. Epanşamentul peritoneal este iniţial mucos, filant, apoi devine purulent galben-verzui, nemirositor.

Simptomatologie

Debutul este brutal cu dureri abdominale vii, febră, facies vultuos, herpes labial, disnee, deci un debut mai mult septicemic decât peritoneal.

Diareea fetidă, când apare de la început este un semn foarte important pentru diagnostic.

Semnele fizice sunt relativ discrete contrastând cu starea generală profund alterată a copilului; abdomenul meteorizat prezintă mai mult apărare decât contractură musculară, uneori simţindu-se o simplă rezistenţă păstoasă (semnul Parker-Syme).

Dintre semnele generale febra mare de 39-40°, neprecedată de frisoane şi care se menţine în platou, are mare valoare diagnostică; de asemenea starea generală de obicei profund alterată.

Datele de laborator furnizează o leucocitoză de 20.000-50.000 leucocite /mmc cu neutrofilie.

Examenul clinic general trebuie să fie foarte atent pentru a depista eventual punctul de pornire al infecţiei pneumococice: existenţa unei vulvite, rino-faringite, pneumopatii.

Evoluţia poate îmbrăca unul din următoarele aspecte:

- Deces în 1-3 zile în formele septicemice difuze, fără puroi net.
- Vindecare sub tratament antibiotic, fără intervenţie chirurgicală; ar fi forma cea mai frecventă după unii autori, dar alţii o consideră o variantă periculoasă.
- Evoluţie spre închistare.

Tratament

Fèvre recomandă intervenţia chirurgicală cu sau fără drenaj, asociată cu antibioterapie specifică, antipneumococică (penicilină în doze mari de 1.000.000/an vârstă).

Această atitudine este dictată de faptul că niciodată nu există o certitudine în privinţa originii unei peritonite şi pentru a nu lăsa să evolueze o apendicită acută perforată este mai prudent să se opereze, indiferent de cauza peritonitei.

Peritonita gonococică

Este mult mai rară astăzi; evoluează numai la fetiţe şi are un tablou clinic asemănător cu cel al peritonitei pneumococice, dar se însoţeşte obligatoriu de o vulvo-vaginită gonococică.

De multe ori se vindecă spontan, fără sechele, ceea ce l-a determinat pe Mondor să compare peritonita gonococică cu un „incendiu de 24 ore". Fapt important însă, care trebuie reţinut, de multe ori peritonita gonococică duce la sterilitate.

Tratamentul presupune aceeaşi orientare ca şi în cazul peritonitei pneumococice, adică intervenţia chirurgicală şi terapie specifică antigonococică; deosebirea constă în faptul că dacă există certitudinea etiologiei gonococice după frotiul vaginal, tratamentul se poate limita la simpla terapie medicamentoasă.

Peritonita abacterianã

Face parte din categoria peritonitelor difuze şi constituie o entitate clinică aparte a copilului. Survine în timpul sezonului rece şi se manifestă sub forma unei apendicite acute cu reacţie peritoneală violentă, semne locale, care contrastează cu starea generală perfectă a copilului.

Laparotomia evidenţiază puţin exudat vâscos în peritoneu, steril la însămânţare, iar restul organelor peritoneale sunt normale.

Evoluţia sa este benignă.

Peritonitele tuberculoase (TBC)

Deşi rare la copil, trebuie avută în vedere posibilitatea existenţei lor.

Peritonita TBC acută (miliara bacilară) survine în faza de primoinfecţie, are o evoluţie gravă şi de cele mai multe ori este o descoperire intraoperatorie neavând simptomatologie caracteristică; un eventual afect primar pulmonar poate orienta preoperator diagnosticul. Oricum, miliara peritoneală nu este de resort chirurgical.

În faza secundară de boală se întâlnesc formele ascitice de peritonită bacilară, iar în faza terţiară, leziuni localizate fibro-ulceroase.

Anatomie patologică

Formele subacute şi cronice ale peritonitelor tuberculoase pot fi localizate sau generalizate. Dintre formele generalizate cea mai frecventă este forma ascitică Cruveilhier, putând fi considerată omologa pleureziei sero-fibrinoase. După semne de impregnare bacilară şi o scurtă fază de meteorism, uneori dureros apare semnul esenţial, ascita cu lichid sero-fibrinos bogat în proteine şi în limfocite. Forma ulcero-cazeoasă succede de obicei ascitei tuberculoase, clinic percepându-se o împăstare profundă şi mase neregulate, sensibile, care cuprind adenopatii mezenterice şi anse intestinale aglutinate. Forma fibro-adezivă sau simfiza generalizată a peritoneului, urmează de obicei uneia din formele precedente şi este considerată un stadiu de vindecare anatomică, deşi reprezintă uneori un proces tuberculos încă evolutiv.Uneori, pe acest fond se poate produce o ocluzie intestinală.

Dintre formele localizate se citează ascita cloazonantă pseudotumorală, peritonita ulcero-fibro-cazeoasă localizată şi peritonita plastică localizată.

Diagnostic

Se bazează pe mai multe elemente:

- Terenul bacilar dovedit prin semne de impregnaţie bacilară, stigmatele unor atingeri tuberculoase anterioare, un factor tuberculos în evoluţie.
- Examenul lichidului de ascită din punct de vedere chimic, etiologic şi bacteriologic.

- Examenul radiologic poate evidenţia o pleurezie asociată cu o leziune pulmonară bacilară evolutivă.

Tratament

Elementul de bază este tratamentul medicamentos antituberculos. Formele ascitice ajung de obicei la operaţie din eroare de diagnostic, dar în formele ulcero-cazeoase şi în cele fibro-adezive uneori este necesară intervenţia chirurgicală în caz de fistule, sau ocluzii intestinale.

HEMOPERITONEUL NOU-NĂSCUTULUI

Recunoaşte drept cauză obişnuită o naştere traumatică cu ruptura unui viscer abdominal plin. Un hemoperitoneu apărut după câteva zile sau săptămâni de la naştere pune problema unei discrazii sanguine. Din acest motiv se impune investigarea coagulării în faţa oricărui hemoperitoneu neo-natal, chiar apărut de la naştere, mai ales dacă nu există o netă anamneză de naştere traumatică.

Diagnosticul se bazează pe semnele de hemoragie internă şi colaps cardio-vascular cu paloarea tegumentelor şi mucoaselor. Cianoza buzelor şi extremităţilor asociată palorii tegumentare, precum şi insuficienţa respiratorie se explică prin cantitatea de sânge din peritoneu, balonarea şi pareza reflexă a diafragmului. Abdomenul apare destins, cu matitate pe flancuri. Anemia este marcată.

Examenul radiologic arată prezenţa de lichid peritoneal abundent, deplasabil cu schimbarea poziţiei copilului.

Tratamentul constă în corectarea anemiei hemoragice prin transfuzii de sânge şi tratarea chirurgicală a cauzei hemoperitoneului, dacă este traumatică.

CAPITOLUL VII

PATOLOGIA APARATULUI DIGESTIV

Atreziile şi stenozele intestinale
Malrotaţia intestinului şi viciile de acolare
Stenoza hipertrofică de pilor
Invaginaţia intestinală
Ileusul meconial
Megacolonul congenital
Pseudoobtrucţia intestinală cronică
Apendicita acută
Prolapsul rectal
Polipii rectocolici
Sindromul de hipertensiune portală la copil
Enterocolita ulceronecrotică
Dilataţia congenitală a căilor biliare
Malformaţiile anorectale
Extrofia cloacală

ATREZIILE ŞI STENOZELE INTESTINALE

Atrezia intestinală este cea mai frecventă cauză de obstrucţie congenitală şi însumează 2/3 din toate ocluziile congenitale ale nou-născutului. Atrezia desemnează obstrucţia totală a lumenului intestinal, adesea cu lipsa unei porţiuni de intestin, iar stenoza înseamnă obstrucţia incompletă ce determină semne clinice apărute cu oarecare întârziere.

Incidenţa atreziei intestinale este apreciată la un caz la 2710 nou-născuţi şi este de două ori mai frecventă ca atrezia esofagiană sau hernia diafragmatică prin orificiul Hiss-Boghdaleck şi de trei ori mai frecventă decât boala Hirschprung.

Istoric

În ciuda frecvenţei anomaliei, primul supravieţuitor al unei anastomoze digestive pentru atrezie de intestin subţire a fost raportat în 1922. În 1950, rata supravieţuirii, pe 1498 de cazuri, era de 10%. Cu vremea, rezultatele s-au îmbunătăţit, astfel că în 1990, s-a ajuns la o rată a supravieţuirii de 90%. Rămâne în continuare problematică asocierea altor malformaţii.

Clasificare

Există 4 tipuri diferite de atrezie intestinală:

-TIPUL I- atrezia prin diafragm, însumând 20% din toate cazurile de atrezie intestinală.din punct de vedere anatomo-patologic, diafragmul este membranos dar conţine şi fibre musculare.

-TIPUL II- atrezia cordonală, când un cordon fibros uneşte cele două capete ale atreziei. Însumează 35% din totalul formelor de atrezie intestinală.

-TIPUL III a- este o atrezie cu separarea completă a celor două capete ale atreziei, existând concomitent şi un defect mezenteric, în „V". Este întâlnită această formă de atrezie în 35% din cazuri.

-TIPUL III b- se caracterizează printr-un defect mezenteric foarte mare. Aportul vascular al intestinului distal este asigurat de o singură arteră ileo-colică. Intestinul distal se răsuceşte în jurul vasului, luând aspectul de „coajă de măr" (apple-peel syndrome). Anomalia are semnificaţie deosebită căci apare la prematuri şi ulterior poate determina sindrom de „ intestin scurt".

-TIPUL IV – constă în atrezii multiple ale intestinului subţire , întâlnindu-se în aproximativ 6% din cazuri.

Atrezia colică este mult mai rară comparativ cu atrezia intestinală şi numără doar aproximativ 5% din cazurile de de atrezie. Formele de atrezie sunt aceleaşi cu cele intestinale. Atrezia colică se localizează mai ales pe colonul transvers şi apare în condiţiile coexistenţei unei malrotaţii sau al unor atrezii intestinale.

Anatomie patologică

Elementul caracteristic al tuturor formelor de atrezie sau stenoză intestinală îl constituie discrepanța dintre porțiunea inițială (proximală) mult dilatată și dimensiunile reduse (aspect de „intestin de pui") al segmentului distal. Această discrepanță poate fi de 2-3 ori mai mare în diametru, sau și mai mult, cu cât atrezia este mai aproape de stomac, capătul proximal poate ajunge de 20 de ori mai gros decât capătul distal.

Intestinul proximal prezintă o hipertrofie a stratului muscular și o ștergere a vilozităților, expresie a activității peristaltice „in utero". Studii experimentale au relevat afectarea coordonării activității peristaltice în segmentul proximal, dilatat, al atreziei. Acest lucru ar putea fi explicat prin hiperplazia dezordonată a ganglionilor din plexurile mienterice ale zonei dilatate. În porțiunea cea mai dilatată activitatea acetil-colinesterazei este absentă, celulele ganglionare și ramurile nervoase nu pot fi identificate iar stratul muscular este înlocuit prin țesut cicatriceal.

Intestinul distal de zona atretică este doar neutilizat și potențial este normal, atît ca mărime cât și ca funcție. Nu există leziuni de hipoplazie, cel mult un grad de scurtare a lungimii sale. Numai în 18% din cazurile de atrezie intestinală ar putea fi vorba de un „intestin scurt". În atreziile de tip I lungimea este normală, în cele de tip II intestinul ar putea fi mai scurt iar în atreziile de tip III și IV este, cert, mai scurt.

Histologic, se constată hipertofia vilozităților în segmentul distal atreziei. Vilozitățile sunt tortuoase, răsucite, adesea determinând obturarea lumenului intestinului distal. Gradientul aboral al lungimii vilozităților intestinale este inversat în atrezia jejunală. Lungimea vilozităților intestinale măsurată de la baza criptelor la vârful vilozităților în porțiunea segmentului proximal reprezintă jumătate din lungimea vilozităților din porțiunea distală a atreziei. Modelul hipertrofiei observate este similar cu hipertrofia vilozitară compensatorie după rezecții intestinale întinse.

Embriologie și patogenie

Există modele embriologice separate pentru a explica atrezia duodenală și cea a intestinului subțire.

Pentru atrezia duodenală se consideră, conform teoriei lui Tandler, că există o tulburare în procesul de vacuolizare al intestinului. Astfel, la sfârșitul celei de 32-a săptămâni de gestație se produce un eveniment major în cadrul diferențierii duodenului, căci la unirea intestinului anterior cu cel mijlociu apar mugurele biliar și cel pancreatic. În acest moment, duodenul este un organ plin ce suferă un proces de vacuolizare pe durata a 2-3 săptămâni, timp în care se dezvoltă. Teoria lui Tandler spune că tulburări în recanalizarea duodenului determină obstrucția lumenului, adesea asociată cu malformații ale pancreasului și arborelui biliar în porțiunea distală. În sprijinul acestui concept, sunt citate cazurile de pancreas inelar (ce reprezintă persistența porțiunii ventrale a inelului pancreatic, concomitent cu obstrucția

duodenală intrinsecă), bifiditatea căii biliare , în care un ram se deschide deasupra diafragmului și un ram se deschide sub diafragm, explicându-se astfel prezența bilei atât în duoden cât și în intestin, în același timp. Atenție!! Deschiderea ampulei lui Vater în peretele diafragmului are implicații chirurgicale.

În privința atreziei intestinale, experința clinică a evidențiat că tipurile I, II și III de atrezie jejuno-ileală și colică rezultă dintr-o tulburare ischemică a mezenterului după ce intestinul a revenit în cavitatea celomică. Această ipoteză este confirmată de:

-uneori, celule epiteliale scuamoase și lanugo au fost găsite în intestinul distal de atrezie.

-aspecte tipice ale atreziei intestinale s-au găsit la copiii cu invaginație, volvulus, hernie ombilicală sau internă (defect de mezenter), leziuni inflamatorii (cu sau fără perforație), peritonită meconială.

-atrezia intestinală și colică poate fi reprodusă experimental prin devascularizarea unui segment de intestin fetal (Louw și Barnard, 1955).

Anomalii asociate

Există o deosebire netă între atreziile intestinului subțire și atreziile duodenale în raport cu malformațiile asociate. Astfel, există o multitudine de malformații asociate ce însoțesc atrezia duodenală. Dintre acestea, cele mai frecvente sunt: trisomia 21, malformații ale SNC, cardiace, renale, musculo-scheletale, boala Hirschprung. Ileusul meconial este asociat atreziei de intestin subțire în 20% din cazuri. Atrezia colică se asociază cu gastroschizisul.

Diagnosticul obstrucțiilor intestinale.

Diagnosticul prenatal are o importanță capitală. Se poate face prin metode de „screening", cînd se cercetează nivelurile de alfa feto-proteină în serul matern sau prin ecografia uterului gravid. Astfel, poate fi decelat polihidramniosul care apare la jumătate din cazurile cu atrezie duodenală și atrezie jejunală proximală. Arareori, polihidramniosul apare la cazurile cu atrezie ileală sau colică, căci lichidul amniotic este absorbit în intestinul distal.

Se ridică o problemă: anumiți constituienți ai lichidului amniotic pot fi modificați în obstrucțiile proximale și acest lucru poate fi decelat prin amniocenteză în trimestrul III de sarcină. Elementul caracteristic îl reprezintă concentrația crescută a acizilor biliari în atrezia duodenală. Privind celelalte substanțe, uree, bilirubină, electroliți, amilaze sau lipaze, nu există diferențe între atrezia duodenală și cea intestinală.

Ecografia uterului gravid poate evidenția și anomalii cardiace, ale SNC, „situs inversus", HDC, sindromul de malrotație organică multiplă (MOMS).

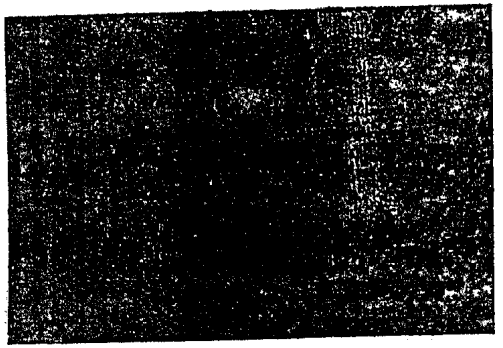
Diagnosticul postnatal se face pe semne clinice și explorări paraclinice.

Semnele clinice capitale sunt vărsătura, distensia abdominală și absența eliminării meconiului. Vărsătura are caractere diferite în funcție de sediul

obstacolului. O vărsătură abundentă, bilioasă, apărută la 24-36 ore de la naștere sugerează un obstacol pe ileon. Meteorismul abdominal important, simetric apare în 80% din cazuri cu obstrucție intestinală distală de jejun. Meteorismul manifestat numai prin distensie epigastrică, cu restul abdomenului escavat, însoțit de vărsătură precoce, chiar bilioasă, constituie semne de obstrucție duodenală. Absența eliminării meconiului sugerează o obstrucție intestinală dar aproximativ 30% din pacienții cu atrezie duodenală și 20% dintre cei cu atrezie jejunală elimină meconiu normal, imediat după naștere.

Tot clinic, se mai remarcă icterul ce apare la 40% din copiii cu atrezie proximală și în jur de 20% din cei cu obstrucție distală. Icterul este asociat , în mod caracteristic, cu creșterea nivelului bilirubinemiei indirecte cauzată de prezențe B-glicuronidazei în intestinul nou-născutului. Această enzimă inhibă bilirubina conjugată și accentuiază recirculația entero-hepatică a bilirubinei la copiii cu obstrucție intestinală.

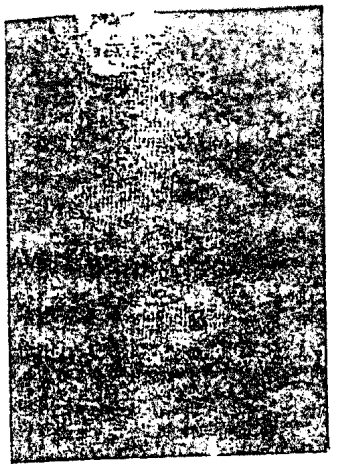
Diagnosticul paraclinic face apel la imaginile radiologice, simple sau, arareori, cu substanță de contrast. Se execută radiografii toraco-abdominale simple, față și profil „în picioare" (up-right) și culcat (supine-position). În funcție de sediul obstacolului imaginile sunt concludente.



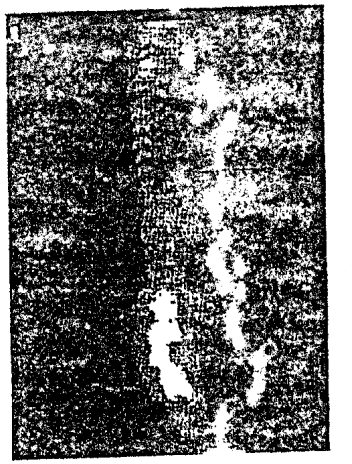
Pentru atrezia duodenală se descriu două imagini hidroaerice „în balanță", deoparte și alta a liniei mediane, plasate în porțiunea cranială a abdomenului, reprezentând camera cu aer a stomacului și zona duodenală de deasupra obstacolului, destinsă. În rest, abdomenul este opac. Există imagini ale ansei jejunale proximale cu aspect spiralat, în „Z" și care impun intervenția chirurgicală de urgență, pentru că este vorba fie de un volvulus al intestinului subțire , fie de o malrotație.

În cazul atreziei ileale, aspectul radiografiei abdominale „pe gol" relevă 4-5 niveluri hidro-aerice plasate în etajul supraombilical, concomitent cu opacitatea etajului subombilical. Numărul nivelurilor hidroaerice crește cu cât obstacolul este mai distal (figura pe pagina următoare).

Uneori, în fața unui caz de atrezie duodenală facem apel la clisma baritată pentru a face deosebirea de un volvulus neo-natal sau o malrotație. În aceste cazuri, clisma va evidenția un colon de dimensiuni normale, dar un cec ascensionat, plasat subhepatic.



Atrezie intestinală: rx de față



Același caz: rx de profil

Tratament

Odată diagnosticul de obstrucție intestinală pus în serviciul de nou-născuți, copilul va fi trimis de urgență către un serviciu specializat de chirurgie pediatrică.

Condițiile de transport ale unui nou-născut cu atrezie sunt aceleași cu ale unei urgențe neo-natale :

-normotermie, în incubator portabil (22 grade C),
-oxigenoterapie, administrată intermitent pe mască,
-drenaj nazo-gastric instituit,
-perfuzie pe venă periferică.

Îngrijirile preoperatorii în spital, se referă la:

- aprofundarea investigațiilor pentru stabilirea cu exactitate a diagnosticului (ex. radiografii)
- compensarea pierderilor hidroelectrolitice,
- menținerea drenajului nazo-gastric
- antibioterapic chiar dacă nu există semnele unui sepsis (pneumopatie de aspirație, peritonită) și se apelează la antibiotice cu spectru larg .

Intervenția chirurgicală se practică în condiții de anestezie generală cu intubație oro-traheală, cu dispozitive de monitorizare plasate și cateter venos central. Trebuie evitată hipotermia intraoperatorie, temperatura corpului fiind monitorizată cu termometru rectal sau teletermometru.

În cazul atreziei duodenale se poate practica duodeno-duodenostomie, obstacolul reprezentat de diafragm fiind lăsat pe loc. Se pun în contact capătul proximal, dilatat, cu capătul distal atretic, sutura executându-se latero-lateral sau „în diamant". Sutura va fi simplă cu fire separate sau surjet de fir atraumatic 5/0 sau 6/0 nerezorbabil, într-un plan. Se lasă pe loc o sondă transanastomotică adusă prin gură, esofag, stomac şi duoden (feeding catheter). Alteori se renunţă la drenajul transanostomotic după 2-3 zile, în favoarea nutriţiei parenterale pe cateter venos, timp de 4-5 zile.

În situaţia atreziei intestinale, după inventarul leziunilor este obligatorie verificarea permeabilităţii intestinului distal de atrezie (proba Webb-Wangensteen), deoarece pot coexista atrezii prin diafragm etajate. Rezolvarea defectului se face prin anastomoza capetelor intestinului. Tipul de anastomoză recomandat este termino-terminal în dauna celui latero-lateral. Apar probleme datorită discrepanţei între diametrul mare al ansei proximale şi cel mic al ansei distale, fapt ce determină „ansă oarba" deasupra unei anastomoze obişnuite. În astfel de cazuri se apelează la o serie de artificii cum ar fi tehnica „infolding" (Kalicinski), modelarea (Thomson) pe 10 cm a intestinului proximal, reducându-i-se progresiv diametrul sau anastomoza termino-oblică. Sutura se execută cu fir nerezorbabil 5/0 în plan total sau surjet. Trebuie ştiut că ultimii 5-10 cm de ansă imens dilatată pot fi (şi este recomandabil să fie) rezecaţi spre deosebire de intestinul distal ce trebuie cât mai mult păstrat căci ileonul este sediul absorbţiei grăsimilor solubile şi al ciclului enterohepatic al sărurilor biliare.

Atrezia intestinală tip „apple-peel" pune şi ea probleme de rezolvare chirurgicală datorită jejunului proximal imens dilatat şi ileonului distal rămas, de dimensiuni mici. Se face apel la modelare intestinală tip Thomson a intestinului proximal şi anastomoză termino-terminală cu intestinul funcţional sau ileostomie latero-terminală „în coş de fum", care ar permite decompresia capătului proximal şi alimentare pe „feeding tube" pe capătul distal până ileostomia poate fi închisă. Alteori se recurge la dublă ileostomie „ în ţeavă de puşcă" tip Mickulicz.

Nou-născuţii cu atrezie colică vor fi puşi, iniţial, în colostomie şi apoi, după vârsta de un an, timp în care capătul proximal îşi reduce volumul, li se practică anastomoza „cap la cap"a capetelor colonului.

Ingrijirile postoperatorii se referă la:

- menţinerea drenajului nazo-gastric 4-5 zile, până la reluarea completă a tranzitului
- nutriţie parenterală pe cateter venos central
- antibioterapie.

Prognostic

Rata supravieţuirii copiilor cu atrezie intestinală a crescut de la 68% în 1969 la 95% în 1993 datorită:

- diagnosticului prenatal eficient.
- perfecţionarea centrelor regionale de chirurgie neo-natală.

- diagnosticului precoce la prematuri şi la cei cu malformaţii asociate.
- tehnicilor chirurgicale moderne, instrumentarului performant, materialului de sutură adecvat. S-au evitat astfel dezunirile de anastomoză, sindromul de „ansă oarbă", sindromul de intestin scurt.
- nutriţiei parenterale totale la cazurile cu reluarea tardivă a tranzitului sau la prematuri.

MALROTAŢIA INTESTINULUI ŞI VICIILE DE ACOLARE

Termenul de « malrotaţie » se adresează formelor clasice de obstrucţie duodenală descrise de W.Ladd, în care benzi peritoneale trec de la cecul plasat preduodenal spre peritoneul parietal posterior încrucişând duodenul. Un volvulus al anselor intestinului subţire acompaniază, de obicei, malrotaţia. Există mai multe varietăţi de anomalie a rotaţiei normale a anselor intestinale, una dintre ele fiind absenţa rotaţiei, situaţie în care tot colonul şi intestinul terminal se află la stânga abdomenului iar duodenul şi jejunul, la dreapta. Absenţa rotaţiei poate fi întâlnită la copii cu omfalocel, gastroschizis, hernie diafragmatică congenitală sau la copii mari, unde este asimptomatică.

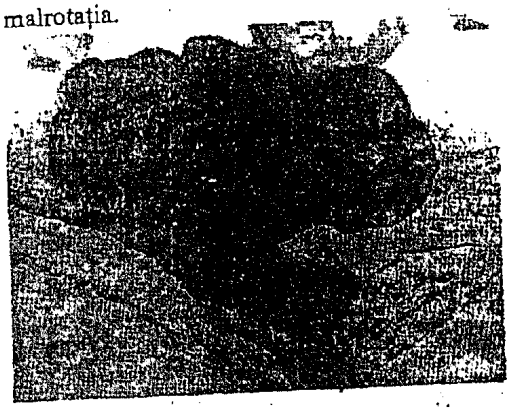
Sunt pacienţi la care cecul să fie plasat în hipocondrul drept iar duodenul să aibă o rotaţie normală. De obicei, această situaţie este asimptomatică şi este o descoperire fortuită (ex: cu ocazia unei intervenţii pentru atrezia de căi biliare).

Există şi tulburări ale fixării ansei intestinale (ultima fază a rotaţiei) şi rezultă hernii în baza mezocolonului, cecul mobil. Absenţa rotaţiei este întâlnită în atrezii intestinale, invaginaţie.

Embriologie

În primele trei luni de viaţă intrauterină intestinul suferă o serie de rotaţii. Astfel, dacă iniţial intestinul este reprezentat de un traiect rectiliniu de la stomac la rect, la un moment dat, duodenul şi porţiunea de intestin până la colonul transvers (tributară arterei mezenterice superioare) se alungeşte şi proemină în baza cordonului ombilical şi se răsuceşte în jurul pivotului vascula (artera mezenterică superioară). Ulterior, duodenul revine în abdomen, se plasează la dreapta arterei mezenterice, trece pe sub ea şi se culcă la stânga ei, fixându-se prin intermediul viitorului ligament al lui Treitz. Restul intestinului reintră în abdomen urmat de colon care iniţial este plasat în hipocondrul stâng. Colonul urmează o mişcare de rotaţie pe deasupra arterei mezenterice superioare şi coboară spre fosa iliacă dreaptă. În acest moment, duodenul este deja ataşat peretelui posterior al abdomenului. La vârsta de trei luni de viaţă intrauterină colonul drept, intestinul subţire şi colonul stâng au deja stabilite ataşuri ferme la peretele posterior, fapt ce face (teoretic) imposibil volvulusul. Ca urmare a malrotaţiei şi defectelor de acolare a intestinului pot rezulta 4 posibilităţi clinice de manifestare :

1 volvulusul acut pe malrotație. Cea mai precoce formă acestei leziuni o constituie volvulusul pe malrotație intrauterină și care poate produce atrezie intestinală. Cert este faptul că 33% dintre pacienții cu atrezie duodenală au asociată malrotația.



După naștere, volvulusul intestinului subțire apare datorită insuficientei acolări mezenterice ce permite intestinului subțire să se rotească în jurul unui pedicul mezenteric îngust. De asemenea, conținutul meconial poate destinde ansele și să constituie cauza inițială a unui volvulus. Incidența volvulusului este aceeași la orice vârstă. Pacienții cu vârsta de până la 30 zile și care au volvulus necesită, de obicei, rezecții pentru că s-a produs deja necroza intestinului afectat.

Volvulusul acut este, întradevăr, o mare urgență chirurgicală și trebuie diagnosticat și tratat rapid, înainte de producerea leziunilor ireversibile de necroză intestinală.

Manifestarea clinică este reprezentată de distensie abdominală însoțită de vărsături bilioase, eliminare se sânge prin scaun sau hematemeză. Odată produsă ischemia apare șocul și se instalează sepsisul. Orice copil care este brusc agitat, își manifestă în vreun fel durerile abdominale, are meteorism abdominal, iar examenul radiografic relevă abdomen opac, trebuie suspicionat că are volvulus! Un astfel de copil va fi supus de urgență unei intervenții chirurgicale pentru a corecta volvulusul.

Malrotația cu volvulus total de intestin subțire este, din nefericire, o situație des întâlnită, la nou-născut . Constă în torsionarea mezenterului la bază, cu instalarea rapidă a necrozei. Nou-născutul cu distensie abdominală, vărsături bilioase și scaune cu sânge va fi suspicionat de volvulus cu necroză de intestin! Copilul este de obicei în șoc și necesită volume mari de sânge, plasmă și electroliți pentru reechilibrare.

2. volvulusul cronic pe malrotație este mai rar decât forma acută și se manifestă cu dureri abdominale intermitente, vărsături adesea bilioase, sindrom de malabsorbție, falimentul creșterii. În aceste cazuri, diagnosticul se pune cu ajutorul tranzitului baritat și clismei baritate.

3.stenoza duodenală se datorează unei obstrucții la nivelul porțiunii a II a duodenale și care poate avea caracter acut (cel mai frecvent) sau cronic. Obstacolul se datorează bridelor peritoneale anormale (Ladd) ce traversând duodenul fixează colonul, oprit în rotația normală, subhepatic. Aproape totdeauna, pacienții cu stenoză

duodenală prin bride Ladd au cecul plasat preduodenal și asociază volvulus al ansei intestinale. În cazul obstrucției duodenale survenite acut simptomul caracteristic este vărsătura. Diagnosticul este pus pe semne radiologice-imagine aerică „în balanță" contrastând cu restul abdomenului opac. Stenoza duodenală cu un caracter cronic poate apare la orice vârstă. Când se asociază cu volvulus se manifestă cu pusee de diaree și sindrom de malabsorbție.

4. hernia în baza mezocolonului este o varietate de hernie internă și apare ca o consecință a malrotației, atunci când anse intestinale subțiri pătrund printr-un orificiu apărut datorită fixării deficitare a mezocolonului. Există o hernie mezocolică în hipocondrul drept, situație în care intestinul subțire pătrunde pe sub mezocolon iar cecul rămâne plasat preduodenal. Artera mezenterică inferioară formează margine stângă a sacului de hernie. Cealaltă formă de hernie mezocolică este cea în care intestinul este „ascuns" într-un spațiu ca un sac îndărătul porțiunii stângi a mezocolonului. Gâtul sacului este delimitat de vena mezenterică inferioară. Manifestările clinice sunt dominate de vărsătura cu un caracter cronic iar diagnosticul se pune pe imaginile radiologice oferite de tranzitul baritat.

Tratamentul malrotației și viciilor de acolare este chirurgical. De obicei, chirurgul se află în fața unui abdomen acut. Se practică laparotomie mediană supraombilicală ce va permite un acces larg. Deoarece, după deschiderea peritoneului, aspectul inițial este înșelător, mai ales dacă este prezent volvulusul, este necesară eviscerarea anselor în întregime pentru a fi examinate. Se încearcă restituirea anatomiei normale sau cel puțin plasarea duodenului și anselor subțiri la dreapta și colonului la stânga liniei mediane. După ce intestinul este eviscerat se cercetează prezența bridelor Ladd care traversează DII cu o direcție de la cec spre peritoneul parietal posterior. Cecul poate să nu fie în fosa iliacă dreaptă iar duodenul să fie scos în baza mezocolonului de către bridele Ladd. Duodenul trebuie separat de cec și plasat în partea dreaptă a abdomenului. Dacă volvulusul este prezent chirurgul nu va putea observa decât anse subțiri, duodenul, cecul și ascendentul fiind ascunse de volvulus. Volvulusul se reduce printr-o mișcare inversă acelor de ceasornic de 2-3 sau mai multe ori, până sunt expuse cecul și ascendentul. Eventualele tulburări ischemice care ar fi început să apară dispar în acest moment . Nu este cazul ischemiei grave, vechi, ireversibile. În acest moment chirurgul va secționa bridele Ladd și va plasa colonul și cecul la stânga liniei mediane și duodenul și ansele subțiri la dreapta. Se cercetează cu o sondă Foley cu balonașul umflat eventuala prezență a unei obstrucții duodenale. Se va practica apendicectomie căci o eventuală apendicită acută survenită la un astfel de bolnav va fi extrem de greu de diagnosticat și tratat.

Rezultatele postoperatorii sunt bune cu excepția cazurilor când se operează volvulus total de intestin subțire pe malrotație. Ocluzia este cea mai frecventă complicație postoperatorie. Aproximativ jumătate din copiii operați pentru malrotație pot face ocluzie postoperatorie prin bride. Această complicație poate fi evitată practicându-se o intervenție cu gesturi blânde, fără a produce sângerări și fără a manevra excesiv ansele intestinale.

STENOZA HIPERTROFICĂ DE PILOR

Primul caz descris Beardsley în 1788, iar în 1877 Hirschsprung descrie boala ca entitate clinică.
În 1907, Pierre Fredet propune piloromiotomia îmbunătățită tehnic în 1911 de către Ramsteadt.

Etiopatogenie:

Frecvență: 1/1000

Preponderență: M:F 4:1, mai ales la primul născut.
Lynn, în 1960, propune următorul mecanism patologic: discretă hipertrofie preexistentă la naștere a musculaturii pilorice + hiperperistaltism antral prelungit + acțiunea laptelui coagulat ↔ edem al mucoasei pilorice ⇨ spasm reflex al musculaturii pilorice (contractură permanentă) ⇨ hipoxie și hiperplazie fibroasă musculară (explică intervalul liber după naștere).

Constatări biochimice:
- creșterea nivelului gastrinemiei
- hipersecreția de prostaglandine E_2 și $F_2\alpha$, cu acțiune centrală asupra contracției musculare
- creșterea unor peptide din sistemul autonom peptidergic (VIP și enkefalina)

Anatomie patologică:
Caracterele olivei pilorice:
- dură, netedă, oblongă, dimensiuni variabile
- albicioasă, cu zonă longitudinală avasculară
- canal piloric filiform și alungit
- pe secțiune, musculatura are grosime mai mare de 1 mm (normal)
- terminare treptată spre stomac și abruptă spre duoden (fundul de sac mucos)

Simptomatologie:
Semne funcționale:
Interval liber de 2-3 săptămâni, după care apar vărsăturile, ce au următoarele caractere:
- alimentare, cu lapte coagulat;
- tardive după alimentație (20-30 min.);
- caracter exploziv, emise în jet;
- survin după fiecare supt;

- varsăturile liniștesc sugarul care este imediat înfometat.

Semne generale:
- distrofiere treptată;
- deshidratare;
- oligurie

Semne locale:
- unde peristaltice gastrice de la stânga la dreapta după ce copilul a supt (spontane sau provocate de lovituri de deget);
- clapotaj gastric (semnul Küssmaul);
- palarea olivei pilorice prin manevra Benson (80%).

Examene paraclinice.
Biologic:
- alcaloză metabolică;
- hiponatremie, hipocloremie, hipopotasemie;
- hiposerinemie;
- hemoconcentrație.

Echografie abdominală: vizualizarea olivei și a canalului piloric.

Examen radiologic baritat:
Semne directe:
- proeminarea pilorului în antru;
- canal piloric alungit, filiform, cu opacifiere târzie (după 20 min. de la ingestia de bariu).

Semne indirecte:
- stază gastrică (fulgi de zăpadă);
- hiperkinezie gastrică urmată de perioade de atonie;
- evacuarea întârziată (normal 3 ore) – 6-12 ore (chiar 24 ore).

Forme clinice
1. Forma precoce cu vărsături de la naștere (olivă mică și dură), apare în 10% din cazuri;
2. Forma cronică: debut tardiv la 3 luni. Vărsături mai rare apărând în crize, cu perioade de bine între ele. Totuși distrofia se instalează treptat.
3. Forma hemoragică, mai ales la prematuri (hipovitaminoză K). Lipsește orice malpoziție cardiotuberozitară.
4. Sindromul freno-piloric Raviralta. Tratamentul începe cu leziunea pilorică + tratament postural ulterior.

5. Forma prematurului pune probleme de diagnostic mai mari deoarece:
- după vărsătură copilul nu este înfometat;
- vărsăturile pot avea un caracter banal.

Diagnostic diferențial
- Vărsăturile prin supraalimentație;
- Hernia hiatală;
- Stenoza duodenală (subvateriană, vărsături bilioase);
- Traumatisme craniene obstetricale: vărsături fără efort și fără legătură cu alimentația;
- Sindromul adreno-genital Debré-Fibiger;
- Spasmul piloric:
  - vărsături neregulate de la naștere;
  - vărsături în cantitate mică;
  - vărsăturile pot dispare pentru câteva zile;
  - radiologic, trecerea bariului este complet întreruptăla nivel piloric, apoi brusc evacuare completă.

Tratament
Pregătire preoperatorie scurtă.
Operația: piloromiotomie longitudinală extramucoasă Fredet – Ramstedt – Weber.
Postoperator:
- după 3-4 ore, soluție glucozată per os;
- după 24 ore, lapte diluat.
- după 48 ore, lapte integral.

INVAGINAȚIA INTESTINALĂ A SUGARULUI

Definiție: telescoparea unei porțiuni a intestinului în intestinul subjacent.

Frecvență maximă: 3-9 luni

Factori favorizanți:
- trecerea la regim de făinoase
- boala diareică acută
- infecții virale acute respiratorii cu tropism limfatic (limfadenita mezenterică)
- întârziere în coalescența mezourilor
- mezenterul comun

B.C.U. „M. EMINESCU" IA

Anatomie patologică și fiziopatologie
Tumora de invaginație (boudin):
- ansa invaginată
- segmentul de legătură (coletul sau inelul)
- ansa receptoare

Pe secțiune – 3 cilindri + capul + coletul

Modul de progresie:
- prin răsturnare: cap fix și inel mobil
- prin prolaps: cap mobil și inel fix

Etape fiziopatologice:
- antrenarea mezenterului între cilindrul intern și mijlociu ⇒ inelul de invaginație devine agent strangulant (primul semn: vărsături reflexe)
- stază venoasă și limfatică ⇨ congestia ansei, edem, secreție de mucus, hemoragie intraluminală, adenopatie mezenterică)
- obliterare arterială ⇨ necroză
- blocarea lumenului cu sindrom ocluziv după 18-24 ore

Progresia boudin-ului (cu deplasarea poziției sale datorată angajării mezenterice) în progresiile lungi (ceco-colice i cap fix și inel mobil)

Tipuri anatomice:
1. Invaginațiile intestinului gros.
   a. ceco-colică: cap fix și inel mobil. Prima ca frecvență.
   b. Colo-colică
2. Invaginațiile ileo-colice. Locul II ca frecvență. Cap mobil și inel fix.
3. Invaginațiile ileo-ileale, pot trece în colon (invaginație cu 5 cilindri)
4. Invaginațiile izolate ale apendicelui sau diverticulului Meckel. Foarte rare.

Simptomatologie
Semne funcționale: triada simptomatică (toate semnele 40%) ± ocluzia
1. **Durerea**
- colicativă
- durează 3-5 minute
- pauză 10-30 minute
- criza inaugurală cea mai violentă
2. **Vărsăturile**
- prima vărsătură cu prima criză dureroasă, apoi se rărese
- sunt datorate inițial iritației mezenterice
- interval liber de câteva ore

- reluarea vărsăturilor după 18-24 ore de la debut (semn de ocluzie)
- intoleranţă gastrică totală ("semnul biberonului")

3. **Emisiunile de sânge prin anus** (50-70%)
- apar obişnuit la 8-10 ore de la debut
- pot lipsi complet
- caractere: sânge proaspăt, serozitate sângerie, trenee brun-roşii, mucozităţi sangvinolente (mucozităţi i participare colică)

4. **Sindromul ocluziv** apare tardiv (18-24 ore) sau deloc
- ecuaţia Ombrédanne valabilă numai uneori:
  invaginaţie i ocluzie + emisie de sânge prin anus

Semne fizice

1. **Meteorism inconstant.**
2. **Semnul lui Dance** pozitiv 50-70%
3. **Palparea tumorii**: 50-60% din cazuri – elastică sau dură, cilindrică sau uneori uşor curbată, mobilă. Se palpează între crizele dureroase sau în somn.
- palparea în fosa iliacă dreaptă foarte rar (ileo-ileală)
- epigastrică – uşor palpabilă
- în hemiabdomenul stâng sub dreptul abdominal, profund.

4. **Tuşeul rectal** (cu auricularul la sugar)
- aduce sânge înainte de exteriorizarea sa prin anus
- palparea capului de invaginaţie (aceeaşi senzaţie ca şi colul uterin)

5. **Exteriorizarea boudin-ului prin anus**: foarte rar

Forme clinice

Evolutive:

1. **Forma subacută**
2. **Forma cronică** (rară)
- simptomatologie gastro-enteritică (vărsături)
- simptomatologie entero-colitică (diaree şi mucozităţi sangvinolente)

3. **Forma recidivantă**: mici crize dureroase care dispar spontan. Aadevărata recidivă este postoperatorie (după săptămâni sau luni)
4. **Dezinvaginarea spontană**: după un debut tipic, totul intră în normal spontan

Absenţa unui semn al triadei

Forme clinice după simptomul dominant: dureroase, ocluzive

După tipul anatomic:

1. **Invaginaţia ceco-colică**: progresie rapidă, boudin de obicei palpabil, eliminare abundentă de mucozităţi sangvinolente
2. **Invaginaţia ileo-colică**: dureroasă, sângerează precoce (mai ales serozitate sangvinolentă), rapid ocluzivă

3. **Invaginaţie ileo-ileală**: prima criză dureroasă, intensă, blochează progresia (dureri apoi vagi, periodice), serozitate sangvinolentă, fetidă sau nici o sângerare, ocluzie precoce (vărsături, balonare).

Examene complementare

Echografic evidenţiază boudin-ul.

Examen radiologic:

1. Radiografia pe gol în ortostatism:
- nimic caracteristic;
- eventual semnul lui Bolin (absenţa aerării normale a ceculuí);
- sindrom ocluziv tardiv.

2. Irigografie:
- boudin-ul din profil: stop baritat, cupă, bident, trident;
- boudin-ul din faţă: cocardă;
- invaginaţie ileo-ileală suspicionată când:
  - ileonul terminal se umple deficitar cu bariu;
  - cecul este tras spre linia mediană şi încurbat în harpon (tracţiune mezenterică).

Diagnostic diferenţial

- Gastro-enterita;
- Enterocolita ulcero-necrotică;
- Ulcerul sângerând al diverticulului Meckel;
- Apendicita acută a sugarului;
- Polipul intestinal;
- Prolapsul rectal hemoragic sau nehemoragic;
- Purpura anafilactoidă Henoch-Schönlein-Glanzman.

Tratament

Tratament conservator:

1. Dezinvaginarea prin insuflaţie aerică;
2. Dezinvaginarea prin clismă cu apă sub control echografic;
3. Dezinvaginarea prin clismă cu bariu sub ecran radiologic.

În cazul localizării colice, succesul se obţine în proporţie de 80%. Contraindicaţia este reprezentată de invaginaţia veche cu semne de ocluzie.

Criteriile dezinvaginării complete:
- umplere omogenă a cecului;
- marginea internă a cecului este continuă, lineară;
- opacifierea bruscă, masivă şi completă a ultimei anse ileale.

4. Diagnosticul clinic nu este cert şi nici radiologic nu se confirmă. Urmărire până ce are un scaun normal şi două prânzuri fără vărsătură.

Tratamentul chirurgical:

Indicaţii:

1. Diagnosticul clinic este cert dar radiologic nu se confirmă (poate fi invaginaţie ileo-ileală);
2. Dezinvaginarea radiologică a reuşit dar:
   - prezintă dubii asupra dezinvaginării complete;
   - după dezinvaginare apare cel puţin o vărsătură (poate persista o invaginaţie ileo-ileală)
3. Eşecul dezinvaginării radiologice;
4. Invaginaţia veche cu semne de ocluzie

Modalităţi chirurgicale:

- Dezinvaginare manuală (tehnică);
- Rezecţie cu anastomoză imediată.

INVAGINAŢIA INTESTINALĂ A COPILULUI

Peste 2 ani obişnuit cauză organică (decelabilă la 1/6 cazuri).
Cauze organice: diverticul Meckel, apendice, tumori benigne sau maligne intestinale.

Simptomatologie

Există 4 forme clinice:

1. Forme simulând apendicita:
   - simularea apendicitei acute banale (durere mai ales în hipocondrul drept fără febră);
   - simularea apendicitei acute toxice (se poate palpa boudin-ul nefiind apărare musculară).
2. Forma dureroasă recidivantă: crize dureroase repetate la distanţă de câteva zile. Poate dura 2-3 luni. Irigografie în plină perioadă de crize dureroase;
3. Forma acută asemănătoare celei a sugarului (rară). Sângerarea de obicei lipseşte.
4. Forma tumorală: colică abdominală urmată de tulburări digestive (anorexie, vărsături, diaree) câteva zile sau săptămâni ⇨ tumoră abdominală (mobilă, elastică, nedureroasă), uneori sub formă de "tumoră fantomă" ⇨ frecvenţa colicilor creşte ⇨ sindromul ocluziv.

Tratament

Obligatoriu chirurgical (invaginaţie organică).

ILEUSUL MECONIAL

Ileusul meconial reprezintă una din principalele cauze de obstrucţie intestinală la nou-născut şi este manifestarea neo-natală gastro-intestinală a mucoviscidozei, boala genetică autosomal recesivă. Mucoviscidoza este întâlnită la rasa albă, neântâlnită la negrii americani şi rar întâlnită la nativii din Asia sau Africa. Se apreciază că 5-10% din pacienţii cu fibroză chistică au avut ileus meconial. Băieţii şi fetele sunt afectaţi în mod egal.

Istoric

Ileusul meconial a fost descris în 1905 de către Landsteiner care a asociat obstrucţia intestinală printr-un meconiu excesiv de aderent de peretele intestinului cu modificările pancreasului. În 1936, Fanconi a folosit termenul de „fibroză chistică a pancreasului" desemnând asocierea insuficienţei pancreatice cu afecţiuni cu caracter cronic al pulmonului. În 1946 s-a opiniat pentru prima oară că meconiul aderent de intestin este cauzat de producţia anormală de mucus, atât la nivelul intestinului cât şi pancreasului, iar în 1952 s-a constatat că meconiul ileusului meconial conţine o mare cantitate de proteine şi mucoproteine anormale. Până în 1969 când Noblett a descoperit tratamentul non-operator al ileusului prin clismă cu gastrografin, afecţiunea era tratată în exclusivitate chirurgical prin ileostomie sau rezecţii şi anastomoză „cap la cap" a intestinului. În ultimii 25 de ani, mortalitatea prin ileus meconial a scăzut de la 75% la 20% prin progresele diagnosticului şi îmbunătăţirea tratamentului.

Aspecte genetice

Fibroza chistică este o boală genetică autosomal recesivă cu o frecvenţă în populaţie a heterozigoţilor de 1 la 20. Incidenţa fibrozei chistice este estimată la 1/2500 nou-născuţi vii. Gena fibrozei chistice este localizată pe cromozomul 7 şi produce o proteină regulatoare transmembranară a fibrozei chistice care, la rândul ei, are multiple funcţii: schimburi ionice, modulator de canal membranar plasmatic şi transportor al adenozin -trifosfatului. Gena de reglare transmembranară a fibrozei chistice a fost izolată, clonată şi i s-au recunoscut mutaţiile caracteristice. Unele mutaţii conferă insuficienţă pancreatică exocrină şi afectare pulmonară. Uneori, apariţia ileusului meconial este independentă de mutaţii. Probabil există multialelism pentru gena fibrozei chistice ce ar explica de ce unii pacienţi au ileus meconial iar alţii nu.

Patogenia bolii

Clasic, tabloul clinic al nou-născutului cu ileus meconial este dominat de meteorismul abdominal. Este, de fapt, singura circumstanţă în care o obstrucţie intestinală produce distensie de la naştere, înainte ca nou-născutul să înghită aer. Se pot observa unde peristaltice şi se poate palpa o ansă „plină", descriindu-se semnul „chitului". Tuşeul rectal nu relevă nimic deosebit, mai mult, el nu este urmat de eliminarea meconiului. Se poate palpa o masă tumorală abdominală atunci când, intrauterin, s-a produs o perforaţie cu peritonită meconială secundară, cu formarea unui „chist" intraperitoneal. Copilul poate să prezinte vărsături (bilioase) sau poate să nu aibă vărsături iar drenajul nazogastric să colecteze doar 20 ml lichid gastic, bilios.

Diagnostic

Cheia diagnosticului ileusului meconial o constituie următoarele criterii: datele anamnestice, examenul clinic, evaluarea radiologică şi testele de laborator.

Datele anamnestice de fibroză chistică în familie sunt utile şi pot fi obţinute de la aparţinători. Se întâlneşte fibroza chistică în familie la aproximativ 10-33% din pacienţii cu ileus meconial. Diagnosticul poate fi suspicionat antenatal, căci 20% din copiii cu ileus meconial au provenit din sarcini cu polihidramnios. Procentul a fost mai mare la cazurile în care ileusul meconial a fost complicat cu peritonită meconială.

Studiile radiologice pot pune diagnosticul.

Radiografiile abdominale (faţă, profil,culcat şi în picioare) vor releva într-un caz de ileus meconial necomplicat:

-discrepanţă în mărimea anselor intestinale datorită configuraţiei diferitelor segmente ale intestinului.

-absenţa nivelurilor hidro-aerice pe imaginile „în ortostatism"datorită faptului că aerul nu poate decola meconiul de pe peretele intestinului.

-aspect de „bule de săpun" sau „sticlă de ceas" al anselor în fosa iliacă dreaptă.

Fiecare aspect radiologic amintit, separat, nu pune diagnosticul de ileus meconial şi poate fi întâlnit şi în alte situaţii. Împreună însă, aceste semne sugerează cu forţă ileusul meconial.

Clisma cu Gastrografin sau oricare altă substanţă de contrast solubilă va opacifia la început un microcolon ocupat de meconiu sub formă de concreţiuni verzui, apoi se va insinua în ileonul terminal şi se poate revărsa în anse dilatate, deasupra unei zone de tranziţie, în pâlnie, ca la megacolonul congenital. Ulterior, se elimină concreţiuni meconiale şi chiar cantităţi de meconiu. Eşecul clismei cu gastrografin (substanţa de contrast nu pătrunde în zona de dilataţie sau nou-născutul nu elimină meconiu) relevă fie că nu este vorba de un ileus meconial, fie că bolnavul trebuie operat.

Teste de laborator

Se face apel la trei teste dintre care testul sudorii este cel mai frecvent folosit.

Testul sudorii este relevant în primele ore de viaţă dar nu este posibilă recoltarea de transpiraţie până copilul nu a mai crescut. Se colectează transpiraţia stimulată cu pilocarpină plasată pe piele şi stimulată absorbţia ei prin tegument cu un curent electric de 3-4mA, se măsoară cantitatea colectată după o oră şi după ce s-au luat măsuri ca lichidul să nu se evapore. Dacă se colectează cel puţin 100mg de transpiraţie se poate doza sodiul şi clorul care au valori peste 60mEq/l. Câteodată, deoarece sugarul poate avea în mod normal valori crescute ale electroliţilor în lichidul de transpiraţie, restul se repetă la 4-6 săptămâni.

Testul Boehringer-Mannheim pe folie de hârtie este un test de diagnostic al fibrozei chistice şi nu de diagnostic al ileusului meconial .El arată niveluri excesive de albumină în meconiu, cu valori de 80mg de albumină/g (normal 3mg albumină/g de meconiu)

Aspiratul duodenal-lichidul de drenaj duodenal poate releva activitatea scăzută a enzimelor pancreatice tripsină, lipază şi amilază.

Diagnosticul diferenţial

- Atrezia ileală se deosebeşte pe criterii radiologice. Există niveluri hidroaerice în atrezie iar în ileusul meconial imagini „în bule de săpun". O clismă cu gastrografin va permite substanţei de contrast să vizualizeze colonul de dimensiuni reduse(microcolon) şi apoi să pătrundă prin zona de concreţiuni meconiale şi să invadeze ansa ileală deasupra obstacolului. Interesant este că atrezia ileală se poate asocia cu ileus meconial şi diagnosticul nu poate fi pus decât intraoperator.
- Megacolonul congenital (boala Hirschprung); este vorba de a deosebi forma de aganglionoză colică totală de ileusul meconial. Un diagnostic cert îl va pune doar biopsia de perete rectal ce va releva absenţa plexurilor mienterice sau conţinutul crescut în acetilcolină la biopsia rectală prin sucţiune.
- Sindromul de „dop meconial" se deosebeşte de ileusul meconial cu ocazia primului tuşeu rectal căci se elimină un mulaj de meconiu al ansei colice şi apoi copilul elimină meconiu obişnuit. Sindromul de dop meconial se întâlneşte şi în alte stări patologice (prematuritate, hipotonie, hipermagnezemie, detresă respiratorie, sepsis, hipotiroidism, etc) şi face parte dintr-un spectru mai larg de boli alături de echivalenţa ileusului meconial (ileusul meconial al copilului mare) şi peritonita meconială, denumite generic „anomalii ale meconiului".
- Ileusul meconial al copilului mare (echivalenţa ileusului meconial) este un termen ce defineşte obstrucţia intestinală parţială sau completă ce apare la pacientii cu fibroză chistică după perioada neonatală. Boala a fost descrisă în 1941. Pacienţii prezintă dureri şi distensie abdominală, vărsături şi constipaţie, chiar semne de ocluzie. Simptomatologia are caracter recurent. Factorii favorizanţi şi declanşatori ai bolii ar fi: întreruperea tratamentului cu extracte hepatice, stări de deshidratare, viroze sau modificări ale dietei. Alteori, simptomatologia apare după intervenţii chirurgicale pentru alte afecţiuni. Diagnosticul este anamnestic, clinic şi radiologic

(imagini radiologice caracteristice de anse dilatate şi niveluri hidroaerice). Tratamentul constă în clisma cu gastrografin sau în inserţia în regiunea ileală a unui tub în „T" prin care se injectează N-acetilcisteină 1% sau enzime pancreatice.

- Ileusul meconial apărut în afara fibrozei chistice a pancreasului şi care se întâlneşte la prematuri şi nou-născuţi la termen dar care au insuficienţă pancreatică sau intestinală de alte cauze.

Tratament

Nonoperator; până prin anii 70 ai secolului nostru, deşi se încercaseră administrarea „ per os", intraoperator sau prin clismă a diverşi agenti solubilizanţi, tratamentul ileusului meconial a rămas chirurgical în exclusivitate. În 1969 Noblett a descris folosirea cu succes a clismei cu substanţă de contrast hipertonică (Gastrografin) la 4 nou-născuţi cu ileus meconial necomplicat. Ea a specificat că trebuie îndeplinite următoarele criterii pentru reuşita tratamentului nonoperator:

- un diagnostic iniţial prin clismă trebuie să excludă alte cauze de obstrucţie intestinală distală.
- sunt excluse de la tratamentul nonoperator complicaţiile (volvulus, atrezie, perforaţie)
- clisma se face sub control radiologic.
- se vor administra antibiotice concomitent.
- pacientul va fi supravegheat de către chirurgul pediatru.
- în timpul administrării clismei, se va asigura un aport lichidian suplimentar (de 1-3 ori necesarul).
- pacientul va fi de urgenţă operat în caz de eşec.

Gastrografinul se administrează pe sondă cu balonet, fesele copilului sunt menţinute apropiate iar în momentul când substanţa de contrast a depăşit obstacolul, invadând ansele subţiri dincolo de blocul de meconiu, examenul este încheiat. Când proba este reuşită, se elimină meconiu pe rect. Dacă nu, după 8-12 ore se repetă examenul radiologic şi în funcţie de experienţa chirurgului, se poate repeta clisma. Când nu se constată răspuns la clismă sau substanţa de contrast nu în intestinul dilata se intervine chirurgical. Noblett recomandă ca, după fiecare clismă cu gastrografin reuşită, să se administreze copilului, pe sondă nasogastrică, la fiecare 6 ore, câte 5ml. de N-acetil-cisteină, soluţie 10%, pentru a se lichefia secreţiile gastrointestinale. Când se începe alimentaţia orală se adaugă şi enzime pancreatice.

Rata succesului clismei cu Gastrografin este, după Noblett, de 63% iar după alţi autori chiar 71% şi 83%. Avantajele tratamentului nonoperator ar fi reducerea morbidităţii prin afecţiuni pulmonare şi reducerea perioadei de spitalizare. Dezavantajele se referă la întârzierea în efectuarea intervenţiei la cei la care clisma a eşuat, riscul unei leziuni de ansă (perforaţie) sau inducerea unei hipovolemii.

Chirurgical; se adresează pacienţilor cu forme necomplicate de ileus meconial şi la care tratamentul non-operator a eşuat şi pacienţilor cu forme complicate de ileus meconial (atrezie intestinală, volvulus, perforaţie, peritonită meconială, necroză de

ansă) sau combinaţii de astfel de eventualităţi. Scopul intervenţiei este să înlăture obstrucţia ileo-colică intraluminală fie prin evacuarea meconiului aderent, fie prin rezecţia porţiunii de intestin ocupate de meconiul vâscos, imposibil de detaşat.

Există mai multe tehnici:

a) Enterotomia şi irigaţia constă în deschiderea ansei în zona obstacolui şi injectarea unei substanţe de tip gastrografin, n-acetyl cisteină 2-4% sau enzime pancreatice care să mobilizeze meconiul aderent spre colon şi apoi să fie evacuat, eliberând lumenul intestinal. Trebuie avută în vedere manevrarea cu blândeţe a anselor pentru a nu se produce depolisări (este interzisă „mulgerea" ansei pentru o mobilizare fermă a meconiului). Se poate lăsa pe locul enterotomiei un tub în „T" care se fixează la peretele abdominal pentru evacuarea meconiului şi pentru injectarea substanţei solubilizante. Tubul se menţine 14 zile, apoi se suprimă, nefiind necesară închiderea chirurgicală a entorotomiei. În acelaşi mod, se poate plasa cecostomie prin intermediul apendicelui pe care se practică irigaţii.

b) Rezecţia ansei dilatate şi plasarea unei ileostomii. Gross, în 1953, a procedat la solidarizarea celor două anse, eferentă şi aferentă, la rezecţia ansei dilatate extraabdominal şi la plasarea unei pense strivitoare pe peretele comun al celor două anse, astfel că enterostomia avea un singur lumen. Bishop şi Koop în 1957 au practicat o ileostomie terminală scoţând la perete capătul distal (după rezecţie) al ileonului, în acesta implantând termino-lateral capătul proximal al ileonului. În 1961, Santulli a imaginat o ileostomie proximală, astfel că, după rezecţia porţiunii de ileon cu meconiu aderent, scoate la perete ansa proximală în care deschide termino-lateral capătul ansei distale. Ambele tipuri de ileostomie, Bishop-Koop şi Santulli, permit evacuarea meconiului şi irigaţii cu substanţe solubilizante.

c) Rezecţia ansei dilatate şi anastomoza directă între cele două capete, preconizată de Gross şi Noblett. Rezecţia trebuie să fie cât mai economică pentru a împiedica apariţie sindromului de intestin scurt.

La cazurile de ileus meconial complicat, peritonită meconială, volvulus, atrezie, chirurgul poate opta pentru orice tehnică de rezecţie şi ileostomie sau anastomoză directă. Este important de ştiut că în cazurile cu peritonită, anastomoza directă este contraindicată.

Îngrijiri postoperatorii

Stabilirea cu exactitate a relaţiei între ileusul operat şi fibroza chistică este lucrul cel mai important, deoarece poate exista confuzie (chiar intraoperator) cu sindromul de dop meconial, ileusul prematurului, aplazia pancreatică, etc., astfel că diagnosticul de fibroză chistică trebuie să fie clar.

Atunci, postoperator, copilul va primi:

-nutriţie parenterală până la reluarea tranzitului. De ajutor sunt instilaţiile cu acetyl-cisteină 2-4% (Mucomyst) pe sonda naso-gastrică.

-enzime pancreatice (Cotazym), vitamine, săruri minerale, după reluarea tranzitului.

-antibiotice, pentru a minimaliza pe cât posibil riscul complicaţiilor pulmonare.

Pacientului i se va practica fizioterapie pulmonară (tratament postural, tapotări), iar părinţii vor fi instruiţi să execute această fizioterapie.

BOALA MECONIALĂ A COPILULUI

Este vorba de un spectru relativ restrâns de boli cu aspect clinic diferit, cu modalităti de diagnostic diferite şi tratament individualizat. Se manifestă clinic în principal printr-un sindrom ocluziv neo-natal şi/sau prin absenţa eliminării meconiului care are o compoziţie modificată. Ileusul meconial, sindromul de dop meconial şi peritonita meconială fac parte din boala meconială a copilului.

SINDROMUL DOPULUI MECONIAL

Este o cauză mai rară de obstrucţie intestinală a nou-născutului. A fost descris în 1956 şi descrierea originală a lui Clatworthy rămâne valabilă şi azi. Se consideră boala ca o inabilitate a colonului de a-şi goli conţinutul datorită fie alterării motilităţii peretelui intestinal, fie calităţii modificate a meconiului. Boala este denumită şi „inerţia funcţională a colonului prematurului", "sindromul de colon stâng mic al nou-născutului", "microcolon stâng".

Afecţiunea poate apărea la copiii mamelor care au urmat tratament cu magneziu în timpul sarcinii şi datorită hipermagnezemiei aceşti copii au hipomotilitate colică. La fel, în cazul mamelor diabetice, hipoglicemia poate induce copilului creşterea producţiei de glucagon şi de aici scăderea activităţii peristaltice intestinale.

Aspectul clinic

Este dominat de distensia abdominală însoţită de absenţa eliminării meconiului. Sindromul ocluziv este evidenţiat pe radiografia simplă abdominală care relevă anse intestinale destinse. Fie un simplu tuşeu rectal, fie o clismă joasă cu gastrografin va determina eliminarea unei cantităţi de meconiu, veritabil mulaj al colonului stâng, după care copilul are tranzit normal. În această situaţie, trebuie făcut diagnosticul diferenţial cu boala Hirschprung (biopsie rectală prin sucţiune) sau cu fibroza chistică (testul sudorii)

Tratamentul

Intervenţia chirurgicală pentru îndepărtarea obstacolului nu este, în nici un caz, necesară.

PERITONITA MECONIALĂ

Se defineşte ca o peritonită aseptică, chimică, datorată prezenţei în peritoneu a conţinutului intestinal, revărsat în perioada intrauterină printr-o perforaţie. Boala a fost descrisă de Morgagni în 1761 iar primul succes operator a fost raportat în 1943 de Agerty. Perforaţia poate fi secundară unui obstacol subjacent (atrezie intestinală, ileus meconial, volvulus, stenoză, hernie internă, bride peritoneale congenitale, invaginaţie) sau (excepţional) să nu aibă o cauză evidentă. Peritonita meconială care este întâlnită în fibroza chistică este considerată o complicaţie a ileusului meconial.

Aspectul clinic

Peritonita meconială se manifestă imediat după naştere cu distensie abdominală severă, progresivă şi cu edem şi eritem al peretelui abdominal. Abdomenul este în totalitate tensiv. Distensia abdominală poate genera tulburări respiratorii.

Anatomie patologică

Există trei tipuri de peritonită meconială: fibroadezivă, chistică şi generalizată.

- Peritonita meconială fibroadezivă reprezintă tipul comun. Meconiul steril, prin enzimele ce le conţine, irită foiţa peritoneală care reacţionează prin depuneri de fibrină şi calcificări. Aglutinarea anselor, de cele mai multe ori, nu permite identificarea locului perforaţiei dar calcificările vor indica locul obstrucţiei.
- Peritonita meconială chistică este rezultatul reacţiei fibroplastice dar care nu vindecă efectiv locul perforţiei, astfel că meconiul continuă să se reverse în cavitatea peritoneală formând împreună cu ansele aglutinate un pseudochist. Această masă tumorală frecvent este acoperită cu o coajă calcificată.
- Peritonita meconială generalizată se datorează invaziei în toată cavitaea peritoneală a meconiului printr-un orificiu produs chiar în cursul naşterii, aceasta explicând şi prezenţa aerului în cavitatea peritoneală.

Diagnostic

Este clinic şi radiologic. Aspectul radiologic depinde de natura peritonitei meconiale. Se observă calcificări intraperitoneale, scrotale (calcificările intraluminale nu sunt semn de peforaţie). Calcificarea meconiului se produce la 48 ore de la producerea perforaţiei.

Tratament

Cel chirurgical este indicat în cazurile de obstrucţie intestinală. Pacienţii care în afara calcificărilor intraperitoneale nu au alt simptom nu necesită intervenţie. De fapt, intervenţia chirurgicală depinde de leziune: ansa imens destinsă, necrozată, atretică va fi rezecată apoi, în funcţie de preferinţele şi experienţa chirurgului se poate practica fie anastomoză directă, fie iniţial enterostomie şi apoi anastomoza capetelor

intestinului. Pune probleme deosebite înlăturarea „cojii" calcificate ce acoperă ansele (sângerări, depolisări, perforații).

MEGACOLONUL

Sub această denumire se înțelege o mărire a unui segment sau a întregului cadru colic în toate dimensiunile.

Se cunosc trei tipuri de megacolon:

- megacolonul congenital (boala Hirschprung)
- megacolonul idiopatic (constipația cronică severă a copilului)
- megacolonul simptomatic (secundar)

MEGACOLONUL CONGENITAL (BOALA HIRSCHPRUNG)

Definiție boala se caracterizează prin absența congenitală a celulelor ganglionare din plexurile mienterice, de-a lungul unui segment variabil ca lungime al tubului digestiv, în special zona recto-sigmoidiană.

Istoric

Prima descriere autopsică aparține lui Frederic Ruysch în 1661 ("enormis intestini coli dilatatio") dar un medic pediatru danez, Harald Hirschprung, a fost acela care, în 1888, a descris boala obsevată la doi sugari. Mya în 1894 propune termenul de "megacolon", iar în 1924 Dalla Valle remarcă absența celulelor ganglionare în segmentul distal al intestinului afectat, aparent normal și prezența celulelor ganglionare în segmentul dilatat.

Ehrenpreis, în 1946, rezumă toate cunoștințele etiologice, patogenice și clinice privind această boală. Meritul de a fi descifrat secretul bolii îi revine lui Orvar Swenson care în 1948-1949, pornind de la două cazuri ameliorate prin colostomie, a imaginat intervenția chirurgicală ce-i poartă numele și care constă în rezecția intestinului agangliotic și coborârea la perineu a ansei intestinale functionale. Concomitent cu Swenson au publicat în 1948 și Zuelzer și Wilson. Ulterior au apărut și alte tehnici de rezolvare a bolii (Duhamel, Soave, Pellerin).

Etiologie

Din definiție reiese că elementul caracteristic al bolii este absența celulelor ganglionare din plexurile mienterice ale recto-colonului. Această absență ar putea fi explicată prin:

1-Tulburări în migrația celulelor crestei neurale. Celulele ganglionilor enterici maturi derivă din neuroblaștii crestei neurale. La embrionul uman, acești neuroblaști sunt observați prima oară în aria adiacentă faringelui, asociați cu nervii vagi. 6-8

neuroblaști migrează caudal, atingând în a 12-a săptămână de viață intrauterină rectul, cantonându-se în plexul mienteric al lui Auerbach. Ulterior, progresiv, neuroblaștii apar în plexul submucos profund al lui Henle și apoi în plexul submucos superficial al lui Meissner. Maturarea neuroblaștilor în celule ganglionare se produce progresiv în sens cranio-caudal și dinspre plexul Auerbach spre plexul Meissner, este completă la naștere, dar poate continua până la vârsta de doi ani. Deși fibre nervoase pelvine au fost observate încă din a 5-a săptămână de viață intrauterină, se consideră ca neuroblaștii nu migrează pe calea nervilor pelvici.

2-Alterarea matricei extracelulare în stadiul embrionar timpuriu determină oprirea în migrație spre destinația finală a celulelor derivate din creasta neurală, producându-se astfel aganglionoza, sau poate rezulta o dezvoltare anormală a ganglionilor din grosimea peretelui intestinal, apărând displazia neuronală intestinală. Proteinele matricei extracelulare acționează astfel: laminina favorizează dezvoltarea celulelor crestei neurale; fibronectina influiențează diferențierea fibrelor nervoase colinergice; acidul hialuronic și fibronectina determină traseul de migrare al celulelor crestei neurale spre intestin; colagenul IV și laminina asigură dezvoltarea neuritelor în celule țintă derivate din creasta neurală și maturarea lor.

3-Factori neurotrofici (factorul de creștere al nervilor -NGF- și factorul 3 neurotrofic-NT3) joacă un rol important în dezvoltarea și existența ulterioară a neuronilor în sistemul nervos central și periferic. NGF este un agent neurotrofic și chemotactic pentru dezvoltarea nervilor, determinând creșterea axonilor și dezvoltarea sinapselor. NT3 este esențial pentru dezvoltarea ganglionilor enterici, având efect mitotic asupra celulelor crestei neurale. Ohshiro, folosind metoda ELISA, a studiat nivelul NGF și NT3 în stratul muscular la colon cu ganglioni și la colon agangliotic, raportând că nivelul proteinelor NGF și NG3 este semnificativ mai mic în stratul circular al colonului agangliotic, decât în colonul normal, apreciind că stratul muscular intestinal în boala Hirschprung este mai puțin propice dezvoltării neuronilor intestinali. A mai fost implicată o proteină cu rol extrem de important în dezvoltarea sistemului nervos, factorul neurotrofic derivat din linia celulelor gliale (GDNF) aflată în strânsă legătură cu gena RET, a cărei absență poate genera boala Hirschprung.

4-Rolul moleculelor de adeziune a celulelor și care reglează apoi dezvoltarea și asigură unitatea organismelor multicelulare. În sistemul nervos există un singur fel de molecule de adeziune celulară, molecula de adeziune a celulelor neuronale (NCAM), cu rol în elaborarea modelului de formare neuronală. În boala Hirschprung există o diminuare a prezenței NCAM în fibrele musculare.

5-Creșterea semnificativă a antigenului de clasa II a complexului major de histocompatibilitate (care este o glicoproteină implicată în recunoașterea imună și în reglarea răspunsului imun) a fost remarcată în peretele intestinului agangliotic dar cu o prezență normală în lamina propria și mucoasă.

Incidența bolii Hirschprung este aproximată la 1 la 5000 de nașteri. Repartiția pe sexe și caracterul moștenit al afecțiunii diferă la forma obișnuită, rec o sigmoidiană

faţă de aganglionoza colică totală. La cei cu B.H. forma recto-sigmoidiană clasică repartiţia B/F este 3,9/1, iar la cei cu forma colică totală repartiţia pe sexe este egală. Dacă factorul genetic este implicat în megacolonul clasic, sub forma unei gene recesive, cu penetranţă minimă (riscul afectării gemenilor este 4%), pentru forma colică totală este implicată o genă dominantă, cu penetranţă puternică, plasată fie pe cromozomul 13, fie pe cromozomul 21.

Afecţiuni asociate BH sunt malformaţiile congenitale de cord şi trisomia 21 (sindromul Down), care apar la 4-5% din pacienţii cu BH. S-au mai citat asocieri cu sindroamele Smith-Lemli-Opitz şi Waardenburg (surditate cohleară congenitală, anomalii de pigmentare ale irisului şi baza nasului lărgită).

Fiziopatologie

Absenţa celulelor ganglionare mienterice în zona de colon afectată determină nu numai lipsa peristalticii care ar propulsa bolul fecal, ci şi o stare de tonus crescut al stratului muscular circular. În condiţii normale, distensia ampulei rectale determină relaxarea sfincterului anal neted. La pacienţii cu BH nu se constată prezenţa acestui reflex inhibitor ano-rectal şi pe absenţa lui se pune diagnosticul de megacolon congenital. Intestinul agangliotic are un număr crescut de fibre atât colinergice cât şi adrenergice, un conţinut tisular normal de acetilcolină (dar care la stimulare este secretată în exces), un ridicat nivel al concentraţiei acetilcolinesterazei, o concentraţie ridicată de catecolamine şi un număr redus de fibre nervoase periferice. S-au remarcat anomalii în distribuţia hormonilor intestinali, constatându-se absenţa VIP, substanţei P, met-enkefalinei şi somatostatinei.

Simptomatologie

Deoarece reprezintă o obstrucţie intestinală incompletă, căci porţiuni de lungime diferită a colonului sunt afectate, afecţiunea se manifestă diferit în funcţie de vârsta pacientului. În aceeaşi măsură, nu s-a stabilit cu certitudine o relaţie între lungimea segmentului afectat şi intensitatea manifestărilor clinice. S-au identificat, în general, două feluri de manifestări clinice ale BH:

a) Manifestarea la nou-născut: primul semn şi se pare cel mai important este "întârzierea în eliminarea meconiului". Swenson consideră că 94% din nou-născuţii normali elimină meconiu în primele 24 ore de viaţă. Din contra, 94% din copiii cu BH nu elimină meconiu în primele 24 ore de viaţă. Valoarea acestui semn diminuă în zilele noastre când se nasc mulţi copii prematuri şi cărora le este caracteristică întârzierea în eliminarea meconiului. Totuşi, o întârziere peste 48 ore este în orice condiţii patologică. Tuşeul rectal favorizează eliminarea primului scaun meconial. Ulterior, se instalează constipaţia tratată de familie cu laxative, supozitoare, clisme. Uneori chiar laptele de mamă ameliorează constipaţia, dar ea reapare dacă se introduce în alimentaţie laptele praf. Sugarul, pe fondul constipaţiei, poate avea chiar perioade de subocluzie, caracterizate prin distensia abdomenului, vărsături, borborisme (pe care le aude mama), când materii fecale impactate împiedică o evacuare normală.

Agravarea constipaţiei poate genera enterocolita. Enterocolita asociată BH, denumită şi "forma malignă" a bolii, are o manifestare zgomotoasă cu febră, vărsături, distensie abdominală progresivă şi, paradoxal, diaree explozivă. Odată declanşată, enterocolita este foarte greu de tratat. Mai mult, dacă se produce perforaţia diastatică, prognosticul se întunecă şi mai mult, înregistrându-se o mortalitate de 80%.

b) Manifestarea la copilul mare este dominată de un simptom capital: constipaţia. De obicei, este vorba de un pacient de vârstă preşcolară (sau şcolar ăn primele clase), cu o constituţie astenică, palid, care are un abdomen destins de volum şi un torace evazat la bază contrastând cu membrele subţiri, şi care elimină scaun la 4-5 zile, chiar o săptămână (vezi planşa). Materiile fecale eliminate sunt în cantitate mare şi urât mirositoare. De regulă, aceşti copii nu au pierderi necontrolate de materii fecale. Când li se efectuează tuşeul rectal, se constată ampula rectală goală. Palparea abdomenului poate decela fecaloame în ansa colică, sub forma unor "mase tumorale" depresibile (semnul "untului" –Gersuny). Dar atenţie! Fecaloame mari au fost etichetate uneori tumori.

Diagnostic

Este bazat pe următoarele investigaţii:

1-Radiografia simplă abdominală: se practică la nou-născut pentru a diagnostica o enterocolită şi la sugar sau copilul mare pentru a exclude o eventuală ocluzie.

2-Clisma baritată: este o explorare obligatorie. Se foloseşte bariu şi nu alt produs de contrast ce ar putea fi hipertonic sau ar conţine substanţe cu caracter de detergenţi, modificând, după 24 ore, caracterul imaginilor. În mod normal, calibrul rectului trebuie să fie la fel sau mai larg decât calibrul colonului proximal. Imaginea caracteristică de megacolon congenital este de "pâlnie" cu porţiunea dilatată proximal (corespunzătoare inervaţiei colice normale), cu o zonă de tranziţie (în care peretele colic are câteva celule ganglionare) şi o zonă de colon de "aspect normal" (aganglioza) spre rect. Mai ales, pe incidenţa de profil, în timpul umplerii rectocolonului, apariţia acestei imagini este semnificativă. Zona de agangliozăeste cel mai frecvent localizată recto-colic, dar poate fi oriunde şi pe orice întindere de-a lungul cadrului colic. Este greu de diagnosticat dacă este plasată dincolo de valvula ileo-cecală. Excepţional, clisma baritată dă imagini fals pozitive. Totuşi, acest examen poate genera eroare, în două cazuri:

-când sugarul nu a împlinit încă vârsta de o lună şi când dilataţia în amonte de zona agangliotică nu s-a instalat,

-când forma de agangliozăeste totală şi tot colonul are dimensiuni mai mici.

3-Biopsia rectală este, la fel, o explorare obligatorie. De altfel, absenţa celulelor ganglionare în plexurile mienterice este condiţia "sine qua non" a bolii Hirschprung.

Se folosesc mai multe tehnici:

-biopsia întregului perete rectal; se pătrunde pe semicircumferinţa posterioară a orificiului anal, se ascensionează intrasfincterian extern şi din peretele posterior al canalului anal se prelevă o bandeletă de muşchi şi submucoasă pe o lungime de 6-

8cm şi o lăţime de 1-2 cm. Se respectă obligatoriu mucoasa şi se prelevă doar două straturi musculare (longitudinal şi circular) şi submucoasa. Se marchează cu repere capătul proximal şi distal al fragmentului de biopsie şi se trimite pentru examen anatomo-patologic. Tehnica este folosită mai ales la copilul mare şi ajută la diagnosticul diferenţial cu displazia neuronală intestinală.

Un anatomo-patolog experimentat, folosind fragmentul de biopsie prelevat, va diagnostica extemporaneu şi la distanta megacolonul congenital, constatând absenţa celulelor ganglionare în plexurile Auerbach şi Meissner. Neajunsul acestei tehnici rezidă din necesitatea unei anestezii generale şi din posibilitatea unor complicaţii (abces presacrat)

-biopsia cu "forceps" si biopsia prin "sucţiune"; ambele tehnici abordează canalul anal şi de la o înalţime de 3-4 cm deasupra liniei pectinee se prelevă câteva fragmente de mucoasă şi submucoasă. Ambele tehnici nu necesită anestezie generală. Preferabil este să se preleve şi un fragment de musculară, dar la biopsia prin sucţiune acest lucru este imposibil. Dar biopsia prin "sucţiune" are o largă utilizare; diagnosticul de BH se pune pe prezenţa în piesele prelevate de fibre nervoase hipertrofice şi absenţa celulelor ganglionare. Acurateţea diagnosticului este deplină dacă specimenele de biopsie sunt de calitate şi dacă anatomo-patologul este competent.

Folosind preparatele recoltate prin biopsie se pot obţine date extrem de utile apelând la metode de imunhistochimie. Nu se folosesc secţiunile la gheaţă ci preparatele prelucrate prin tehnici de includere la parafină şi colorate pentru a evidenţia acetil- colinesteraza (ACHE), substanţa P, neuron-specific-enolaza (NSE) şi proteina S 100.

4-Manometria ano-rectală evidenţiază unde peristaltice care progresează spre porţiunea agangliotică, absenţa peristalticii în colonul aganglotic şi absenţa relaxării sfincterului intern ca răspuns la distensia rectului. Tehnica necesită echipament special, ce o face mai puţin utilizată decât clisma baritată şi biopsia rectală. La nou-născut poate da rezultate eronate. Este, în schimb, foarte utilă în aprecierea rezultatelor după coborâre abdomino-perineală (atât pentru BH cât şi pentru malformaţii ano-rectale) şi în diagnosticul formelor ultra-scurte de BH.

Diagnostic diferenţial

-la nou-născut, există o serie de entităţi clinice, care se manifestă cu întârziere în eliminarea meconiului, distensie abdominală şi vărsături cu caracter bilios.

a)Enterocolita acută care apare mai ales la prematuri (extrem de vulnerabili în faţa oricărui sepsis). Poate fi confundată cu enterocolita gravă din BH, aşa numita "formă malignă". În aceste cazuri, clisma baritată nu este folositoare şi diagnosticul se pune cu ajutorul biopsiei rectale.

b)Sindromul de "dop meconial" sau "microcolonul stâng , ce sunt una şi aceiaşi afecţiune, apare la nou-născutul la termen şi se vindecă printr-un simplu tuşeu rectal ce permite evacuarea unei cantităţi de meconiu ca un "dop".

c)Ileusul meconial, manifestare digestivă precoce a unui defect enzimatic (mucoviscidoza) şi în care ileonul terminal este "blocat" de meconiu de consistenţă crescută, vâscos, aderent de mucoasa intestinului. Manifestarea clinică este de ocluzie congenitală neonatală medie iar clisma cu gastrografin este şi mijloc terapeutic şi diagnostic.

d)Sindroamele de dismotilitate intestinală ce cumulează un spectru larg de boli (megacistis-microcolon-intestin hipoperistaltic, miopatia organelor cavitare, pseudo-obstrucţiile intestinale) sunt greu de diagnosticat, necesitând mijloace mai costisitoare, dar din fericire, sunt rare.

-la copilul mare se face diagnosticul diferenţial cu:

a)Constipaţia cronică severă sau aşa numitul "megacolon idiopatic". Elementul caracteristic al constipaţiei cronice îl constituie faptul că, pe fondul eliminărilor rare de materii fecale, copilul pateză constant lenjeria, simulând un grad de incontinenţă. Este un fals ecomprezis, căci materii fecale sub forma unui fecalom imens impactează ampula rectală şi deschid permanent sfincterul anal, ce permite scurgerea de conţinut intestinal lichid. Istoricul unui astfel de copil va releva o perioadă de sănătate anterioară, până când, la un moment dat (când merge prima oară la grădiniţă sau la şcoală sau când a fost lăsat la bunici), începe să păteze lenjeria. Constipaţia devine accentuată mai ales dacă familia neglijează modul în care copilul îşi face toaleta zilnic. De obicei, constipaţia cronică severă cedează la măsuri igieno-dietetice, dar care trebuie să fie susţinute şi respectate. În cazurile rebele la tratament, după biopsie rectală (cu o valoare relativă) şi după manometrie ano-rectală, se poate interveni chirurgical şi practica sfincteromiomectomie.

b)Displazia neuronală intestinală, ganglioneuromatoza, neurofibromatoza; toate acestea necesită diagnostic imuno-histochimic.

e)Megacolonul secundar, de exemplu, o stenoză anală congenitală, trecută neobservată şi care poate determina obstacol în evacuarea conţinutului intestinal.

Tratament

Odată pus diagnosticul de agangliozâ, este necesară o acţiune rapidă. Există trei posibilităţi terapeutice:

-"nursing" (lavajul colic, spălarea colonului).

-colostomia

-tratamentul radical, de primă intenţie (rezecţia porţiunii afectate şi coborâre abdomino-perineală).

"Nursing"-ul sau lavajul colonului: reprezintă o serie de irigaţii repetate zilnic. Atenţie! Aceste irigaţii nu reprezintă clisme!! Se procedează astfel: folosind o sondă de cauciuc cu diametrul 8-10 Ch (pentru nou-născut), bine lubrefiată, se pătrunde prin orificiul anal, se ascensionează de-a lungul canalului anal şi la un moment dat, în funcţie de lungimea segmentului agangliotic, se revarsă un debaclu de gaze şi materii fecale. Este semnul că s-a ajuns în intestin cu peristaltică normală. Se introduc 10-20 cm. De ser fiziologic călduţ şi se aşteaptă evacuarea lichidului şi a unei cantităţi de conţinut intestinal. Se repetă acest gest de 4-5 ori cu ocazia unei şedinţe de irigaţii, iar

zilnic se pot face 3 - 4 astfel de spălături. La copilul mai mare, sugar, se poate folosi o sondă 16 Ch şi se pot introduce 50-100 ml ser fiziologic călduţ. După o astfel de spălătură, abdomenul copilului devine mai puţin meteorizat. Nursingul poate fi practicat de către mamă, la domiciliu, şi durează până la momentul stabilit în vederea intervenţiei chirurgicale definitive. Acest moment este considerat, aproape unanim pentru România, vârsta de 1 an, când copilul are în jur de 10 kg greutate.

Colostomia se practică în următoarele situaţii:

-la copilul cu enterocolită

-când nu se poate face nursing (din diverse motive: condiţii sociale precare, mama refuză să-şi asume responsabilitatea irigaţiilor colonului, etc)

-când copilul este malnutrit şi are un colon mult destins.

Colostomia se practică, de obicei, cu ocazia unei laparotomii mediane, moment în care se prelevă biopsii etajate de perete colic şi stoma este plasată în zona imediat proximală celei de tranziţie. Se poate plasa colostomia şi în urma unei mici incizii într-unul din cadranele peretelui abdominal, având ca reper "pâlnia" relevată în examenul radiologic. Dar atenţie! O colostomie plasată orbeşte poate fi plasată în zona aganglionicăl În cazul unei aganglioze colice totale se ajunge la ileostomie, în scopul unei derivaţii corespunzătoare. Colostomiile au beneficiat în ultimii ani de progresele aduse de folosirea apareiajelor, familia învăţând să schimbe fără dificultate pungile din material plastic. Au dispărut astfel marea majoritate a complicaţiilor cutanate (în special după ileostomii), ameliorând comfortul pacientului şi uşurând intervenţia chirurgicală ulterioară.

Tratamentul radical poate fi făcut în perioada neonatală (mai rar) sau la oricare vârstă. Am spus că în România, 1 an se consideră vârsta optimă. Se poate opera clasic sau practica chirurgie laparoscopică. Obiectivul intervenţiei îl constituie rezecţia segmentului intestinal afectat (vezi planşa),fără celule nervoase în plexurile mienterice şi refacerea continuităţii digestive prin diverse procedee.

Clasic, se citează 3 tehnici de tratament al BH:

-tehnica **Swenson,** modificată de Petit şi Pellerin, în care se rezecă în totalitate zona de agangliză şi se practică o colo-ano-anastomoză termino-terminală. Se face laparotomie mediană, se prelevă biopsii etajate, se rezecă rectul la nivelul reflexiei peritoneului şi se închide prin ligatură bontul rectal. Se disecă apoi rectul de jur-împrejur până la canalul anal. Cu o pensă introdusă prin anus, se aduce la exterior rectul. Se scheletizează ansa ce urmează a fi coborâtă (porţiunea agangliotică este rezecată) şi păstrând arcada paracolică irigatată de artera colică stângă, se coboară ansa sănătoasă la perineu. Se rezecă rectul şi se face anastomoza colo-anală termino-terminală într-un plan. Reproşurile care se aduc tehnicii Swenson sunt: disecţia grea în pelvis, lezarea inervaţiei pentru vezică şi oganele genitale (mai ales la băiat), fistulele recto-vaginale, stenoze sau dezuniri ale anastomozei urmate de pelviperitonită.

-tehnica **Duhamel,** modificată de Grobb şi apoi de Ashcraft, caută să evite inconvenientele rezecţiei în totalitate a zonei de agangliză, prin coborârea retrorectal dar intrasfincterian a ansei cu inervaţie normală (după rezecţia porţiunii agangliotice). După coborârea ansei sănătoase se aplică o pensă "în cioc de raţă" (Sulaama) ce striveşte peretele posterior al vechilui rect şi peretele anterior al ansei coborâte. Căderea pensei strivitoare (după 4-6 zile) marchează realizarea unei anastomoze ca atare între rect şi colonul coborât. În final, regiunea ano-rectală este tot un canal, dar cu un perete anterior, rectal, cu inervaţie senzitivă păstrată şi un perete posterior, colic, cu peristaltică normală.

-tehnica **Soave** încearcă să elimine timpul septic şi disecţia greoaie din pelvis. Autorul rezecă extramucos rectul, circular, la nivelul promontoriului şi disecă mucoasa rectului de pe peretele muscular până la anus. Scheletizează apoi sigmoidul şi colonul descendent pe care-l aduce la perineu prin intubaţie. La perineu rezecă şi extirpă mucoasa rectală, zona de agangliză de pe segmentul coborât, precum şi o parte din zona dilatată. Efectuează apoi o anastomoză între grefon şi canalul anal iar în abdomen suturează peretele muscular rectal, circular la grefonul colic

Alte tehnici se adresează cazurilor speciale, cum ar fi tehnica lui Lister W. Martin, folosită în agangliozele colice totale sau tehnica Kimura pentru rezolvarea tulburărilor de resorbţie apărute, la fel, în cazurile cu formă foarte intinsă de agangliză.

PSEUDO-OBSTRUCŢIILE INTESTINALE CRONICE

În literatura ultimilor ani s-au înmulţit observaţiile privind tulburările funcţionale ale motilităţii intestinale. Pentru toate aceste tulburări s-au propus diferite denumiri: intestin adinamic, pseudo-Hirschprung, megacistis-microcolon cu hipoperistaltică, neuropatie sau miopatie viscerală, etc. Aceste diverse denumiri nu fac decât să trădeze caracterul heterogen al observaţiilor şi dificultatea de a defini coerent acest ansamblu. Totuşi, cel mai frecvent se utilizează termenul de **pseudo-obstrucţie cronică idiopatică.**

Sindromul de pseudo-obstrucţie cronică idiopatică (POCI) este un sindrom ce recunoaşte procese capabile să afecteze reglarea propulsiei intestinale, fie de cauză musculară, neurogenică sau hormonală, cu răsunet asupra tranzitului. Sindromul exclude cauze identificabile - bride, stenoze sau aganglionoza din boala Hirschprung.

Iniţial s-a crezut că POCI este o singură boală, cu etiopatogenie neclară. Ulterior, s-au evidenţiat numeroase situaţii acute sau cronice, care ar putea genera alterarea activităţii motorii intestinale.

Cele mai frecvente situaţii de pseudo-obstrucţie sunt cele generate de pseudo-obstrucţiile acute, întâlnite în ileusul postoperator sau în tulburările hidroelectrolitice. Episoade de pseudo-obstrucţie acută se întâlnesc şi în intoleranţele digestive la anumite alimente (laptele de vacă), celiakie, intoxicaţii medicamentoase.

Pseudo-obstrucţia intestinală cronică poate fi, la rândul ei, idiopatică sau secundară unor afecţiuni câştigate (ex. boala Chagas, enterocolită, sclerodermie,

agresiune virală - CMV, etc). Deosebirea dintre pseudo-obstrucţia cronică idiopatică şi cea secundară este dificil de realizat.

Aspectul clinic

Deşi iniţial, POIC a fost raportată la adult, se constată acum că este mai frecventă la copil, unde are şi o mortalitate mai mare. Cei mai expuşi bolii sunt nou-născuţii şi copiii sub un an. Boala interesează cu predilecţie sexul feminin (s-au raportat doar două cazuri de „megacistis-microcolon" la băieţi). Afecţiunea este caracterizată de simptome primare (constipaţie cronică şi severă, retenţie urinară acută sau cronică, dureri, distensie abdominală) şi simptome secundare datorate suprainfecţiei bacteriene.

Manifestarea clinică a POIC se face în funcţie de vârstă:

-în perioada antenatală- POIC poate fi recunoscută la ecografia uterului gravid datorită anselor intestinale destinse, dilatate, distensiei vezicii urinare şi polihidramniosului.

-în perioada neo-natală se manifestă aproape 43% din cazurile de POIC. Sarcina şi naştera sunt ades dificile. După naştere copilul prezintă distensie abdominală, absenţa eliminării meconiului, vărsături bilioase. Aerul înghiţit destinde ansele subţiri, fapt ce ar putea sugera la examenul radiologic aspect ocluziv. Simptomele nu se rezumă doar la tractul digestiv. Copilul poate prezenta disurie.infecţii urinare recidivante, insuficienta golire a vezicii datorită contractilităţii precare. Semnele urinare pot fi pe primul plan în 25% din cazuri.

-în perioada de copil mic semnele bolii se manifestă acut (ca în perioada neo-natală) cât şi intermitent, ades încet, progresiv. De exemplu, anumiţi copii în aparenţă sănătoşi brusc dezvoltă un episod de obstrucţie ce poate mima o enterocolită cu vărsături şi diaree. Dar atunci când vărsăturile şi diarea persistă mai mult de 7 zile, copilului care iniţial a fost bănuit de o simplă enterocolită trebuie să i se facă şi alte investigaţii. De asemenea, pot fi prezente şi semne urinare dar nu cu aceeaşi pondere ca în perioada neo-natală.

-în perioada de copil mare, pe primul plan se află constipaţia însoţită de dureri abdominale (uneori mimează „abdomen acut"). Zgomotele intestinului sunt absente sau mult reduse, trădând o activitate peristaltică absentă şi de aceea se consideră că ocluzia însoţită de zgomote intestinale, borborisme, este mai degrabă mecanică decât funcţională.

Diagnosticul pseudo-obstrucţiei intestinale cronice (POIC)

Alterarea activităţii motorii care există în POIC se datorează alterărilor structurilor musculare, structurilor nervoase(intrinseci sau extrinseci) sau celulelor endocrine.Afectarea celulelor stratului muscular determină contracţii ineficiente, întârzierea tranzitului iar deficienţele ce interesează sistemul nervos intrinsec al intestinului determină întreruperea modelului normal de contractilitate, de aici rezultând mişcări peristaltice necoordonate, ineficiente.

Diagnosticul POIC face apel la examene radiologice, studii anatomopatologice şi studii manometrice.

a) examene radiologice Radiografia simplă a abdomenului poate releva imagini de distensie aerică. Este esenţial să deosebim sindromul de pseudo-obstrucţie de boala Hirschprung. Se apelează la clisma baritată ce va arăta un cadru colic normal sau global dilatat, cu retenţie prelungită de bariu. Alteori, colonul pare alungit şi-şi pierde haustraţiile.

Staza este predominantă de-a lungul întregului tub digestiv (esofag, stomac, duoden, jejun). Tranzitul baritat poate arăta anse destinse care se golesc cu dificultate şi în care substanţa de contrast se amestecă cu lichidul abundent de secreţie, prezent în anse.

Radiocinematografia poate evidenţia hipomobilitatea anselor sau din contra, hiperperistaltism sau antiperistaltism.

Datelor radiologice privind tubul digestiv li se pot adăuga şi datele provenite din explorarea căilor urinare-urografie, cistografie (ce ar evidenţia un reflx, o megavezică). În orice caz, la un copil cu megavezică fără obstacol subvezical se va emite şi supoziţia unei asocieri cu o afectare a motricităţii intestinale.

b) examene anatomopatologice. Se folosesc atât date de histologie clasică, convenţională, cât şi tehnici elaborate (microscopie electronică, coloraţii speciale, histoenzimologie). Sediul leziunilor rămâne imprecis în măsura în care examinarea nu a cuprins ansamblul tubului digestiv.

Schematic, există trei categorii de pseudo-obstrucţie cronică:

- neuropatiile digestive
- miopatiile digestive
- adinamiile intestinale fără leziuni histologice identificabile

Neuropatiile digestive la rândul lor se subdivid în trei mari grupe:

a) cele cu hiperplazia plexurilor mienterice sau neurogliomatozele. Sunt cele mai bine individualizate.

b) cele cu hiperplazie schwaniană, ades cu hipoganglionoză, mai dificil de pus în evidenţă.

c) neuropatii identificabile numai prin studii speciale(impregnaţie argentică)

a) Hiperplazia plexurilor mienterice sau ganglioneuromatoza intestinală sau displazia neuronală colică se costituie drept substrat anatomic al localizărilor digestive ale POIC. În formele complete, diagnosticul anatomopatologic este evident. Leziunile ating totalitatea tubului digestiv de la esofag la anus. Sunt îngroşate toate tunicile musculare pe seama reţelei nervoase subseroase, mienterice, submucoase şi mucoase. În aparenţă, este vorba de o structură normală dar gigantă. Astfel, trunchiurile nervoase subseroase sunt voluminoase, tortuoase şi nu conţin decât rare celule ganglionare, plexurile nervoase sunt gigante şi prezintă o creştere armonioasă a

celulelor ganglionare, a celulelor Schwann şi a elementelor fibrilare. Caracteristică este hiperplazia în "lamina propria" unde reţele fibrilare sunt anormal vizibile, asociate celulelor ganglionare mai puţin numeroase. Din loc în loc, se remarcă o dezorganizare arhitecturală. Celulele ganglionare sunt ades normale, câteodată voluminoase, neregulate. Uneori, hiperplazia schwanniană poate fi elementul dominant, fie că este focală sau difuză. Celulele endocrine puse în evidenţă prin coloraţie argirofilă sunt normale. Activitatea acetilcolinesterazică este foarte intensă Ea pune în evidenţă plexuri hipoplazice iar în „lamina propria" o reţea abundentă, subţire care se remarcă printr-o activitate intensă, observată şi în boala Hirschprung. Există riscul unor erori când această hiperplazie este asociată unei autentice boli Hischprung.

Tehnica impregnaţiei argentice Smith pune în evidenţă neuroni argirofili modificaţi cu dendrite neregulate în zona mienterică şi hiperplazice în zona submucoasă.

Microscopia electronică depistează la nivelulplexurilor mienterice diferitele elemente ale unui plex normal. Se remarcă, totuşi, bogăţia de proieminenţe axonale, pline cu vezicule clare, agranulare, de talie mare, ce pot evoca un defect de inervaţie peptidergică. S-au pus în evidenţă valori ridicate ale VIP (vasoactive intestinal polipeptide) în teritoriul rectal şi colic. Aceste valori sunt confirmate de coloraţiile specifice.

Formele complete de hiperplazie a plexurilor mienterice sunt asociate cu localizări digestive particulare (neuroame mucoase multiple-labiale, bucale sau peribucale) sau extradigestive-endocriniene multiple (neoplazii endocriniene tipII). Neuroamele mucoase sunt ganglioneurinoame, localizările suprarenaliene sunt feocromocitoame, localizările tiroidiene sunt caracterizate printr-o hiperplazie a celulelor C, coexistând sau nu cu un cancer al medularei cu stromă amiloidă.

În formele incomplete de hiperplazie a plexurilor mienterice diagnosticul este mai puţin evident. În anumite cazuri, hiperplazia, chiar dacă este evidentă, nu interesează „lamina propria" (în datele oferite de histologia standard), dar activitatea acetilcolinesterazică poate apare ca intensă în corionul mucos. În cazul altor observaţii, limitele între o veritabilă hiperplazie a plexurilor mienterice şi o simplă reacţie locală, nesemnificativă, sunt greu de stabilit, chiar dacă ar exista unele argumente (constatarea la acelaşi paciet a unei hiperplazii majore a celulelor C din tiroidă)

b) Hiperplaziile schwanniene cu hipo- sau normogangliază realizează un tablou histopatologic foarte apropiat de cel al bolii Hirschprung în zona intermediară, deasupra zonei aganglionare. Neuronii intrinseci sunt puţin numeroşi, cu hipertofia şi hiperplazia elementelor schwanniene.

c) Neuropatiile digestive identificabile prin metoda Smith a impregnaţiei argentice longitudinale a plexurilor se caracterizează prin alterarea celulelor argirofile care sunt în număr mic, globuloase, fără axoni şi dendrite. Uneori, aspectul degenerativ interesează atât neuronii argirofili cât şi pe cei argirofobi, existând aspecte de fragmentare ale axonilor şi pierderi neuronale. Celulele argirofile pot fi

total absente iar celulele ganglionare pot prezenta la microscopia electronică aspect vacuolar şi incluziuni intranucleare.

Miopatiile digestive

A fost individualizată o miopatie familială a viscerelor cavitare cu formă dominantă interesând esofagul, intestinul subţire şi colonul. Straturile musculare intern şi extern apar subţiate iar în anumite zone, stratul muscular extern este absent. Celulele musculare când sunt vizibile au aspect vacuolat. La microscopia electronică, membrana lor pericelulară este discontinuă şi mitocondriile sunt vacuolate. Mai mult, a fost descrisă o "miozită acută a intestinului subţire", ca o expresie a atingerii inflamatorii importante a stratului muscular.

Adinamiile intestinale fără leziuni nervoase sau musculare identificabile constituie un ansamblu heterogen de situaţii clinice şi în care sunt integrate cazurile din literatură greu de interpretat. Aceste forme regrupează pseudo-obstrucţiile sporadice cu manifestare neo-natală, ades mortale şi formele familiale, recesiv autosomale, în care singura anomalie identificată este scăderea nivelului de VIP.

c) examene manometrice sunt de ajutor în a sublinia atât cauzele cât şi întinderea afecţiunii. La pacienţii suspectaţi a avea pseudo-obstrucţie sunt studiate cel puţin trei arii: esofagul, intestinul subţire şi recto-sigmoidul. Studiile manometrice au arătat că procesele miopatice produc contrcţii de mică amplitudine ce se propagă cu greutate, pe când procesele neuropatice se asociază cu contracţii de amplitudine normală dar cu unde peristaltice bizare, anormal propagate. Manometria anorectală va remarca, spre deosebire de boala Hirschprung, prezenţa reflexului inhibitor ano-rectal. Electrogastrografia înregistrează activitatea mioelectrică a musculaturii netede a stomacului şi evidenţiază disritmii persistente în zona antrală, cu unde rare în miopatii şi unde rapide în neuropatii.

Există trei categorii de afecţiuni care tulburarea mecanismului de control al activităţii peristaltice şi implicit pseudo-obstrucţie:

-afecţiuni ce influienţează activitatea endocrină a intestinului (tumori ce secretă VIP, hipotiroidismul ce determină la rându-i constipaţie, tireotoxicoza ce determină diaree)

-afecţiuni ale sistemului nervos intrinsec al intestinului (absenţa congenitală a celulelor argirofile, megaduodenul congenital, acalazia)

-afecţiuni ce interesează stratul muscular (sindromul miopatiei viscerelor cavitare, sindromul megavezică-microcolon hipoperistaltic)

Prognosticul şi evoluţia POIC depind de trei factori:

1. vârsta la care au debutat tulburările clinice.Formele cu debut precoce determină un număr mai mare de decese.

2. intensitatea sindromului digestiv.Se remarcă, totuşi, în unele cazuri, o adaptare a intestinului, fiind posibilă o alimentaţie enterală cu debit constant, după o faza, iniţială, de aparenta intoleranţă alimentară.

3. asocierile morbide. Sindromul de pseudo-obstrucție se poate însoți de cancer de tiroidă, alte afecțiuni neurologice.

Principii terapeutice. Pun probleme terapeutice deosebite mai ales formele difuze de POIC, cele cu debut precoce.

Tratamentul curativ chirurgical ar permite în formele localizate fie derivații externe în amonte de leziunea identificată, pentru înlăturarea obstacolului, fie repunerea tubului digestiv în circuit, după rezecția totală sau parțială a intestinului afectat.

Tratamentul medical nu este decât simptomatic. Are drept scop asigurarea nutriției bolnavului, atât pe cale enterală pentru a-i induce o activitate digestivă motrică, cât și pe cale parenterală pe cateter venos central .

Din fericire, în cele mai multe cazuri, după o ileostomie, se poate relua cu mare grijă alimentația enterală. Se apelează la droguri care influiențează motricitatea digestivă (miostin, dehidroergotamină, cisaprid).

APENDICITA ACUTĂ

Definirea termenilor

Literatura anglo-saxonă nu recunoaște termenul de „apendicită cronică" la copil. Sub denumirea de „apendicită" s-ar înțelege doar apendicita acută cu diversele ei forme.

Literatura franceză denumește „apendicită cronică" o infecție apendiculară dar care nu determină o criză acută tipică. Semnele care ar orienta diagnosticul către apendicita cronică ar fi durerile în fosa iliacă dreaptă și tulburările digestive. Apendicita acută este o boală chirurgicală importantă, frecvent întâlnită la copil. În SUA s-au practicat aproximativ 60.000 apendicectomii în 1990. În 20.000 de cazuri apendicele era deja perforat iar statisticele înregistrează, de regulă, aproape 100 decese pe an.

Istoric

Există date care atestă că în evul mediu se vorbea de o boală teribilă care se manifesta cu dureri în partea dreaptă a abdomenului și care forma o tumoare abdominală ce conținea puroi. Boala era denumită „passio iliaca". Până târziu în secolul XIX s-a crezut că passio iliaca este datorată inflamației cecului. În 1886, Reginald Fitz a folosit prima oară termenul „apendicită". În 1887, T.G.Morton din Philadelphia a practicat cu succes prima apendicectomie pentru apendicită acută perforată. În 1889, Mc Burney a descris durerea cu sediul în fosa iliacă dreaptă și a fixat punctul dureros în apendicita acută (ce-i poartă numele) „la două laturi de deget medial de spina iliacă anterosuperioară pe linia spre ombilic".

Anatomie patologică

Elementul esențial în declanșarea apendicitei acute îl constituie obstrucția, cel mai probabil printr-un coprolit. Acumularea de secreții în lumenul apendicular determină accentuarea distensiei lumenului. Ulterior, presiunea exercitată pe pereții apendicelui determină inițial stază venoasă iar ulterior ischemie arterială și necroză. Mucoasa apendicelui va prezenta ulcerații, apoi peretele se va necroza și se va produce perforația apendicelui. Conținutul septic se va revărsa în peritoneu. Obstrucția lumenului apendicular ar putea fi generată și de hiperplazia structurilor limfatice din peretele apendicular, de un vierme intestinal (Enterobius vermicularis, Ascaris lumbricoides) sau de o tumoare (carcinoidul apendicular sau argentafinomul).

Clasificarea formelor anatomopatologice de apendicită acută:

-**simplă (catarală)** caracterizată prin hiperemie și edem al peretelui apendicular. Nu se găsește exsudat seros în peritoneu.

-**flegmonoasă**, cu apendicele și mezoul său edematiate, vasele congestionate, cu hiperemie activă, peteșii pe seroasă și lumenul conținând puroi sub tensiune.

-**gangrenoasă** în care apendicele este gros cât „un police de adult" cu peretele gri-cenușiu ca o frunză veștedă. Pot fi observate mici perforații ale peretelui apendicular. Există lichid peritoneal tulbure.

-**perforată** , situație când peretele apendicular este rupt, adesea la bază, antimezoapendice, iar prin soluția de continuitate conținutul intestinal se revarsă în peritoneu. Epiploonul și câteva anse "vin" să acopere perforația. Se constată prezența lichidului peritoneal fetid cu net caracter purulent.

-**abcesul apendicular** caracterizat printr-un bloc de anse și mare epiploon ce înconjoară apendicele perforat și delimitează o cloacă de puroi fetid. Formațiunea se conturează în jurul cecului, retrocecal, medial de cec, sub cec.

-**plastronul apendicular** costă într-un conglomerat de anse și epiploon circumscriind apendicele, totul transformat într-o masă tumorală palpabilă la peretele abdominal și prin tușeu rectal.

Bacteriologie

Flora bacteriană ce determină apendicita acută este reprezentată de flora ce populează în mod normal colonul uman. Există două categorii principale de germeni, una anaerobă patogenă, reprezentată de Bacteroides fragilis, Gram-negativ și una aerobă, patogenă, reprezentată de Escherichia coli, de asemenea Gram-negativă. Alte specii implicate, aerobe sau anaerobe, sunt Streptococcus, Pseudomonas, Klebsiella, Clostridium. Această floră polimicrobiană este foarte virulentă și este capabilă de a genera infecții severe.

Diagnostic

Diagnosticul apendicitei face apel la semne generale, semne locale și explorări paraclinice, de laborator și imagistice.

Semnele generale sunt reprezentate de febră, paloare, anorexie, greţuri şi vărsături. Copilul cu apendicită este anorexic. Atunci când un copil cu dureri abdominale vrea să mănânce, se poate exclude, în principiu, diagnosticul de apendicită acută. Dar atenţie la copii cu un caracter stoic ce maschează suferinţa!.

Semnele locale

Semnul local capital al apendicitei acute este durerea abdominală localizată, de obicei, în fosa iliacă dreaptă. Orice copil care acuză dureri abdominale şi nu are practicată apendicectomia va fi suspectat că are apendicită acută. Durerea poate avea sedii diferite: în fosa ilacă dreaptă, periombilical, spre pelvis, spre hipocondrul drept, în lomba dreaptă. Poate avea caractere diferite: durere vie (arareori) sau sâcâitoare, surdă, ce determină copilul să meargă aplecat sau culcat fiind să ţină coapsa dreaptă flectată. Durerea se poate însoţi de diaree, semn de iritaţie peritoneală.

Examinarea copilului cu apendicită acută trebuie făcută cu deosebită grijă. Pacientul complet dezbrăcat, liniştit atât de către părinţi cât şi de medic, va încerca să indice cu degetul locul dureros. Examinatorul, cu gesturi blânde şi mâini calde, va începe palparea abdomenului dintr-o zonă nedureroasă. De obicei, durerea este vie la palparea în punct fix (Mc Burney). Durerea abdominală generalizată, cu zgomote intestinale abolite, cu apărare musculară şi contractura musculaturii abdominale reprezintă indicii de peritonită. Examinarea copilului sfârşeşte cu tuşeul rectal. Cu multă blândeţe şi răbdare, pătrunzând în canalul anal cu indexul înmănuşat şi lubrefiat se poate percepe împăstarea fundului de sac Douglas, bombarea fundului de sac dacă există peritonită sau sensibilitate vie la palparea bimanuală.

Se poate suspiciona că o apendicită acută a evoluat către peritonită dacă:

-simptomele se accentuează progresiv pe parcursul unei zile,

-febra creşte,

-creşte leucocitoza cu o formulă deviată la stânga,

-apare diaree,

-se instalează deshidratarea şi acidoza,

-se constată absenţa zgomotelor intestinale,

-se instalează contractură generalizată,

-durerea abdominală se generalizează în tot abdomenul,

-se găseşte semnul lui Rowsing (durere vie în fosa iliacă dreaptă la palparea dinspre sigmoid spre cec a cadrului colic, datorată distensiei cecului) .

Se consideră că 50% dintre copiii cu vârsta sub 6 ani fac, deja, apendicită acută cu peritonită până la momentul intervenţiei chirurgicale.

Explorări paraclinice:

- **probele de laborator** ce ar orienta diagnosticul spre o apendicită acută ar fi leucocitoza (moderată 12000/mmc), cu neutrofilie. Leucopenia nu exclude o apendicită acută. Examenul sumar de urină este normal într-o apendicită acută, sedimentul patologic sau chiar piuria orientând diagnosticul spre o infecţie a tractului urinar.

- **imagistica** face apel la radiografia simplă abdominală, clisma baritată, ecografia şi computer-tomografia. Clisma baritată cu mare greutate va diagnostica o apendicită acută căci opacifierea unui lumen apendicular cu contur neregulat, semn de infecţie, este o eventualitate teoretică. La fel, computer-tomografia constituie o explorare excesivă, cu un cost ridicat, iradiantă şi care este de ajutor doar în diagnosticul formelor complicate (abcese). Ecografia abdominală se practică de rutină şi evidenţiază apendicele inflamat, cu eventualul conglomerat epiplooic şi de anse, cu revărsatul lichidian de însoţire. Radiografia simplă abdominală poate vizualiza un coprolit rămas în lumenul apendicular şi care poate constitui cauza apendicitei (în 20% din cazuri) sau 1-2 niveluri hidroaerice în fosa iliacă dreaptă ce ar trăda obstrucţie sau ileus.

Diagnosticul diferenţial

-**gastroduodenita** poate fi confundată cu apendicita acută .Dacă vărsăturile preced durerile abdominale, probabil, copilul are gastroduodenită. În plus, copilul cu gastroduodenită prezintă diaree şi are zgomote intestinale, borborisme.

-**limfadenita acută mezenterică** apare în contextul unor viroze respiratorii. Clinic nu poate fi deosebită de apendicita acută.

-**diverticulita acută Meckel** are o simptomatologie similară cu a apendicitei acute .

-**peritonita primitivă** este o situaţie mai rară şi debutează cu dureri abdominale ce se generalizează repede în tot abdomenul, se însoţeşte de leucocitoză importantă (20000/mmc). În practică, diagnosticul se face greu înaintea intervenţiei chirurgicale.

-**infecţia tractului urinar** se poate manifesta cu dureri abdominale (iradiate), cu febră, leucocitoză dar şi cu disurie şi cu urini patologice, chiar piurie.

-**pneumonia** cu localizare în lobul inferior drept poate genera dureri ebdominale, dar celelate semne generale şi examenul radiografic pun dignosticul. Important este să deosebim o reacţie pleurală în cadrul unei pneumopatii de revărsatul pleural de vecinătate în situaţia unei apendicite acute cu peritonită şi abces subfrenic drept.

-**invaginaţia copilului mare** se manifestă nu numai cu dureri abdominale colicative dar şi cu semne nete de ocluzie.

-**alte afecţiuni** ce pot mima apendicita acută ar fi crizele din anemia falciformă, enterocolita acută, colecistita acută, torsiunea de ovar normal sau tumoral, ulcerul gastic sau duodenal.

Tratament

Tratamentul apendicitei acute este chirurgical şi constă în apendicectomie. Pentru formele de apendicită acută gangrenoasă cu peritonită se adaugă apendicectomiei tratamentul cu antibiotice, lavajul peritoneal şi drenajul peritoneal.

Apendicectomia se practică de urgență pentru toate formele de apendicită. Fiind o afecțiune frecvent întâlnită, apendicita acută este des evocată în fața unor dureri abdominale ale copilului. Medicul chirurg trebuie să aleagă și să hotărască cât mai rapid o apendicectomie, pentru a nu se ajunge la forme complicate de apendicită, fie să nu opereze un caz în care cauza durerilor este alta. Totuși, se apreciază că aproximativ 10% din copiii operați pentru apendicită acută aveau apendicele normal. Apendicectomia poate fi executată din punct de vedere tehnic, fie cu bont înfundat în bursă cecală fie cu bont lăsat liber în peritoneu, ambele procedee având aceeași rată de complicații.

Pentru cazurile de apendicită acută perforată cu peritonită și la care copiii dezvoltă șoc septic sunt necesare măsuri preoperatorii costând în combaterea febrei, antibioticoterapie, drenaj nasogastric. Intervenția chirurgicală în aceste cazuri se face prin laparotomie mediană.

Tratamentul antibiotic postoperator va fi aplicat cazurilor complicate. Vor fi administrate combinații de antibiotice cu acțiune pe flora Gram-negativă și anaerobă. Se folosesc cefalosporine împreună cu aminoglicozide și chimioterapice (metronidazol) administrate în perfuzie i.v.

Lavajul peritoneal se face cu soluție de ser fiziologic călduț, 2-3 litri și se adresează peritonitelor generalizate, cu multiple cloazonări și false membrane. Antibioticoterapia locală, intraperitoneală nu are nici un avantaj.

Drenajul peritoneal este recomandat în cazurile cu peritonită veche, neglijată. Se drenează cele două firide laterocolice și fundul de sac Douglas cu tuburi de dren multiperforate sau cu drenuri Penrose. La sfârșitul intervenției plaga operatorie poate fi tratată semideschis, în sensul că va fi suturat peritoneul și vor fi solidarizate marginile drepților abdominali, restul straturilor rămânând separate.

Tratamentul postoperator constă în tartamentul postural (poziție semișezândă), drenaj nasogastric

(până la reluarea tranzitului), antibioticoterapie. De obicei, după trei zile un caz operat pentru apendicită acută cu peritonită își reia tranzitul.

Complicațiile apendicitei acute:

-infecția este cea mai importantă și rata infecției postoperatorii în apendicita acută se aprecia la 20-40 % în era preantibiotică, însă asocierile antibiotice care se folosesc azi au scăzut dramatic numărul complicațiilor infecțioase. Infecția postoperatorie apare a 4-a- 5a zi de la apendicectomie. Sediul cel mai frecvent al infecției este plaga operatorie. Supurația plăgii este recunoscută prin febră, dureri locale, tumefacție, leucocitoză, dar mai ales prin secreția purulentă ce se scurge din plagă. Altă localizare a infecției postoperatorii este la nivelul peritoneului și se pot dezvolta abcese pelvine, subfrenice, subhepatice sau între anse. O astfel de colecție se diagnostichează ecografic și necesită drenaj.

-sindromul zilei a 5-a este complicația ce se caracterizează prin apariția în a 4-5-6-a zi postapendicectomie a unui sindrom peritoneal acut care se trădează clinic prin febră 39, vărsături, dureri în fosa iliacă dreaptă, meteorism abdominal,

leucocitoză (Pellerin). Este cunoscut și sub denumirea de peritonită de a 5-a zi și necesită intervenție chirurgicală de urgență (laparotomie, lavaj, drenaj, antibioticoterapie).

-ocluzia postoperatorie este rară și se datorează abceselor dintre anse sau aderențelor postoperatorii.

-cedarea ligaturii bontului apendicular este o complicație rară și se manifestă cu abces în fosa iliacă internă dreaptă și necesită drenaj sau cecostomie.

-sterilitatea ce poate apare la fetele ce au fost apendicectomizate și care au avut pelviperitonită. Părinții trebuie avertizați asupra acestei eventualități.

Apendicita acută la nou-născut și sugar

Aproximativ 2% din cazurile de apendicită acută se întâlnesc la sugar și extrem de rar, excepțional, la nou-născut. Aceste forme de apendicită acută se diagnostichează doar în stadiul de peritonită generalizată. Maximul de frecvență se situează în jurul vârstei de 20-22 luni de viață.

La nou-născut, apendicita acută perforată poate fi manifestarea unui megacolon congenital, formă gravă, cu perforație diastatică. De aceea, în aceste cazuri, apendicectomia se va asocia cu cecostomie sau colostomie.

La sugar, diagnosticul este dificil și adesea, tardiv. Este necesară stabilirea prin anamneză amănunțită a datei debutului bolii. Se cercetează prezența contracturii musculare în fosa iliacă dreaptă, semnului lui Blomberg (durerea exacerbată la decompresiunea bruscă a peretelui abdominal). La acestea se adaugă febra, inapetență, leucocitoză cu polinucleoză.de ajutor sunt explorările radiologice (radiografie simplă abdominală) și alte analize de laborator (amilazemie glicemie).

La nou-născut, sugar și copilul mic diagnosticul se pune în imp, prin atentă supraveghere clinică, radiologică și biologică. Suspiciunea unei apendicite acute impune spitalizarea imediată, drenaj nasogastric, perfuzie endovenoasă, urmărire atentă și repetată. Dacă, eronat, a fost pus diagnosticul de apendicită acută, sub terapie copilul își va ameliora simptomatologia, lucru ce nu se va petrece în cazul apendicitei acute a cărei evoluție spre peritonită generalizată este foarte rapidă. La această vârstă, apendicita acută generează, încă, o mortalitate mare de 2-3 %.

PROLAPSUL RECTAL

Constă în trecerea și coborârea prin anus a unuia sau mai multor straturi din peretele rectal. Dacă este prolabată numai mucoasa prolapsul este numit incomplet sau prolaps mucos; dacă sunt prolabate toate tunicile rectului, prolapsul este complet (procidență rectală).

În trecutul nu prea îndepărtat se considera că prolapsul rectal la copil este aproape totdeauna prolaps mucos. Fowler în 1967 a dovedit că dimpotrivă, acesta este aproape totdeauna total, injectând o substanță de contrast hidrosolubilă în peretele inelului prolabat, la vârful său, la 10 copii; în 9 cazuri substanța de contrast a

trecut în peritoneu, într-un singur caz a rămas în peretele rectal demonstrând că este prolaps mucos.

Etiologie

Rareori prolapsul rectal apare la copilul peste 3 ani fără a avea o cauză organică. Particularităţi anatomice şi fiziologice contribuie la producerea prolapsului rectal la copilul sub 3 ani: la acesta cavitatea pelvină mai puţin adâncă şi concavitatea sacrată mai puţin pronunţată diminuează efectul chingii musculare care în mod normal produce angulaţia anterioară marcată a joncţiunii rectului cu canalul anal, astfel că în poziţia şezândă sau în picioare rectul şi canalul anal formează un tub aproape vertical.

Un alt element: în momentul începerii defecării o importanţă majoră o are contracţia temporară voluntară a sfincterului extern concomitent cu reglarea ridicătorului anal şi a chingii pubo-rectale musculare. Contracţia voluntară temporară a sfincterului extern este elementul principal care se opune prolapsului rectal în timpul efortului de defecare; până când copilul îşi câştigă controlul voluntar al sfincterului extern, acest mecanism poate genera prolapsul în timpul unui efort prelungit de defecare. Condiţii favorizante producerii prolapsului: constipaţia, diareea, creşterea presiunii abdominale în timpul tusei, statul prelungit pe oliţă.

Simptomatologie

Cu ocazia defecării se exteriorizează prin anus un cilindru mucos, roşu lucios, centrat de un orificiu. Reducerea manuală este posibilă de cele mai multe ori. Lungimea cilindrului este obişnuit de 1-2 cm. Cu cât durata de exteriorizare a prolapsului este mai mare, apare congestia sa, sângerări, ulceraţii, depozite muco-fibrinoase. Trebuie diferenţiat de invaginaţia exteriorizată prin anus.

Tratament

Tratamentul cauzelor aparente este esenţial: constipaţia, diareea. Se asociază, imediat ce a apărut, reducerea prolapsului. Cu timpul, în multe situaţii se produce vindecarea. Dacă prolapsul continuă să se refacă după 3-4 luni, cel mai indicat este cerclajul anal Tiersch cu aţă sau catgut cromic nr.1 (Narasauagi, 1974).

POLIPII RECTO-COLICI

Polipii juvenili

Forma de polip cea mai frecventă la copil (90%); sub 10 ani.

Terminolgie;

- polipi: maximum 8-10 exemplare;
- polipoză: peste 10 polipi.

Etiologia este neelucidată. Ipoteză: răspuns inflamator granulomatos al mucoasei la trecerea bolului fecal.

Patologie

- 75% polip unic rectal:
- polipul poate fi pediculat (obişnuit) sau sesil (foarte rar);
- diametru de la câţiva mm ⇨ 1-2 cm;
- suprafaţa netedă, lucioasă;
- mucoasa de acoperire:
  - pedicul: mucoasă colică normală;
  - polip: epiteliu colic subţiat alternând cu plaje de ţesut de granulaţie şi exudat inflamator.

Simptomatologie

- Ulcerarea produce sângerare (spontan sau la defecare);
- Prolaps rectal simptomatic;
- Invaginaţie colo-colică la copilul > 2 ani (foarte rar);
- Autoamputaţie cu eliminare prin anus 10-20%.

Diagnostic

- Tuşeu rectal;
- Recto- sau colonoscopie.

Tratament

- Extirparea chirurgicală transanală;
- Electrorezecţie prin colonoscopie;
- Laparotomie cu colonotomie.

Sindromul Peutz-Jeggers

Este o polipoză rară, de etiologie controversată.

Definiţie: asocierea de polipoză a tractului gastro-intestinal (93% în intestinul subţire) cu pigmentări cutaneo-mucoase.

Patologie

- unii autori îi consideră polipi adenomatoşi benigni:
- alţii îi consideră maligni deoarece:
  - invadează *muscularis mucosae*;

prezintă hipercromatoză;
mitoze multiple;

- polipii sunt sesili, muriformi;
- pigmentările cutaneo-mucoase nu conţin melanoblaste. Relaţia lor cu polipii este necunoscută.

Simtomatologie
- apare la orice vârstă peste 2 ani;
- incidenţă familială în peste 70% din cazuri;
- simptomul de bază este anemia feriprivă: sângerare obişnuit prin melenă şi nu sânge proaspăt;
- dureri abdominale periodice datorită invaginaţiei ileo-ileale, obişnuit spontan rezolutivă;
- pete pigmentare periorificiale (buza, aripile nasului, pleoape), palatul dur, mucoasa jugală, limbă, faţa palmară a degetelor de la mâini şi picioare.

Prognosticul depinde de complicaţii:
- sângerare
- invaginaţii

Tratament – de preferinţă conservator:
Este chirurgical în invaginatie:
- dezinvaginare dacă este posibil şi enterotomie cu extirparea celor mai mari mase polipoide;
- rezecţie intestinală când polipoza este limitată sau când dezinvaginarea manuală nu este posibilă.

SINDROMUL HIPERTENSIUNII PORTALE LA COPIL

Definiţie

Se defineşte sub numele de hipertensiune portală ansamblul manifestărilor patologice legate de o creştere a presiunii portale peste 15mm coloană mercur sau, mai corect, o creştere a gradientului porto-cav peste 5 mmHg. În termeni ce definesc măsuri presionale, HTP este caracterizată ca presiunea venei porte de 200 mm col. apă sau 15mm col. mercur sau mai mult, în prezenţa unei presiuni normale în vena cavă inferioară. De fapt, lucrul care determină dezvoltarea unei circulaţii colaterale porto-cave nu este creşterea în valori absolute a presiunii portale, ci existenţă unei diferenţe anormale de presiune între teritoriul port şi teritoriul cav. În chirurgia pediatrică se foloseşte noţiunea de HTP în momentul în care presiunea sanghină în vena portă este clar şi constant superioară valorii de 9 mmHg sau 12 cmH2O.

Istoric

Relaţia dintre afectarea ficatului şi anumite manifestări clinice despre care astăzi ştim că sunt consecinţa hipertensiunii portale a fost recunoscută încă din antichitate. Există în istoricul acestei boli două etape distincte: cea până la definirea ca atare a noţiunii HTP şi cea care a avut şi are drept scop tratamentul, fie oprirea sângerărilor, fie derivarea curentului sanghin port din regim presional ridicat în curentul cav cu regim presional normal.

Astfel, Hipocrate a recunoscut că ascita şi hemoroizii apar la bolnavi cu boli hepatice, Celsus a susţinut efectuarea paracentezei în ascită, Galen credea că boala s-ar datora afectării splinei. În 1628 W. Harvey a scris „De motu cordis" ce a permis cunoaşterea circulaţiei portale. Alte observaţii privind alterarea circulaţiei portale le-au făcut Budd în 1845 şi Chiari în 1899 care au descris ocluzia venelor suprahepatice. Noţiunea de hipertensiune portală a fost introdusă de Gilbert Weil în 1900 şi de Villaret şi Vichancourt care în 1913 au măsurat presiunea în vena portă la ascitici.

Istoria naturală a HTP la copil a fost scrisă începând cu lucrările lui Marion în 1953 şi Clatworthy şi Boles în 1959. De asemenea, în 1955 Clatworthy descrie şuntul mezenterico-cav . Cu vremea, s-au folosit şi metode protetice, cea mai cunoscută fiind cea a lui Drapanas din 1975 care a folosit dacron. În privinţa tratamentului ţintit al varicelor esofagiene, tehnica tamponadei a fost pusă la punct de Sengstaken şi Blakemore în 1950. Obliterarea varicelor s-a făcut prin scleroză încă din 1939 de către Crawford şi Freckner, iar în 1941 Moersch raportează 11 cazuri tratate în clinica Mayo.

Etiopatogenia HTP

Ultimile date din literatură consideră HTP ca un sindrom aparut prin instalarea unui baraj în teritoriul portal stânjenind circulaţia sau consecutiv creşterii debitului portal prin mărirea afluxului de sânge în acest teritoriu. Pe baza acestor considerente se găsesc două mari cauze ale HTP:

A. hipertensiunea portală prin hiperaflux.
B. Hipertensiunea portală prin baraj.

A. HTP prin hiperaflux este considerată a fi de origine splenică fără vreun obstacol intrahepatic decelabil. Această formă a fost individualizată de Hunt care a şi creat expresia de "forward pressure", explicând creşterea presiunii portale din unele sindroame splenomegalice prin aportul anormal de sânge splenic. Alţi autori consideră HTP prin hiperaflux activă, adesea etichetată şi ca esenţială sau "fără obstacol". Este mai rară şi îşi are originea fie într-o mărire patologică a anastomozelor normale arterio-venoase endosplenice, intestinale sau endohepatice, fie într-o adevarată fistulă arterio-venoasă congenitală sau dobândită între vasele splahnice.

B. HTP prin obstacol invocă existenţa unui obstacol instalat congenital sau dezvoltat progresiv şi ireversibil în dauna circulaţiei portale pe care o jenează. Constituie forma principală de HTP şi i se mai spune "pasivă", "de stază". La rândul ei această formă de HTP a fost clasificată după mai multe criterii:

-clasificarea anatomo-clinică defineşte HTP în raport cu localizarea obstacolului având ca reper ficatul:

-prehepatică, cu obstacol în sistemul portal
-intrahepatică, cu obstacol în parenchimul hepatic
-posthepatică, cu obstacol în venele hepatice.

-clasificarea dupa vârstă (Domini) ce consideră că 70% din cazurile cu HTP la copil au cauza prehepatică

-clasificarea fiziopatologică împarte HTP în:

-presinusoidală determinată de obstacole în sistemul portal şi de obstacole intrahepatice, în majoritate necirogene

-postsinusoidală determinată de obstacole intrahepatice, ciroza fiind cel mai frecvent şi de boli care determină obstacol la nivelul venelor hepatice, fie prin traiectul intrahepatic (tromboze în special), fie în traiectul extrahepatic (tromboze, tumori, stenoze congenitale).

-clasificarea modernă împarte HTP în funcţie de cele 5 teritorii în care se poate instala barajul:

-HTP prin obstacol pe vena splenică sau pe vena mezenterică superioară
-HTP prin baraj pe trunchiul venei porte (anomalii congenitale, piletromboză, cavernom portal)
-HTP prin baraj pe ramurile intrahepatice ale trunchiului port -baraj intrahepatic presinusoidal
-HTP prin baraj la nivelul sinusului sau deasupra lui -baraj sinusoidal sau postsinusoidal
-HTP prin baraj pe venele suprahepatice sau pe vena cavă inferioară.

-clasificarea lui Marshall Orloff împarte cauzele ce generează hipertensiunea portală în două mari grupe:

- în prima grupă clasifică afecţiuni obstructive cu sediul intrahepatic şi în viziunea lui acestea ar fi în proporţie de 95%. Bineînţeles, pe primul loc între afecţiuni s-ar situa ciroza.
- în grupa a doua, clasifică afecţiuni extrahepatice şi aici introduce trei subgrupe:
  - obstrucţiile venoase portale, în primul rând cele malformative
  - obstrucţia fluxului venos
  - aportul excesiv de flux venos.

Sistemul anatomo-funcţional port este format din vena portă, artera hepatică, sinusoidele hepatice şi venele hepatice.

Vena portă (VP) transportă 70-80% din sângele hepatic şi echivalentul a 30% din debitul cardiac de repaus. Ea colectează sângele venos din porţiunea infradiafragmatică a tubului digestiv, până la nivelul ampulei rectale, pancreas, splină şi căile biliare extrahepatice, peritoneu şi ganglioni limfatici abdominali. Vena portă se formează retropancreatic la unirea venelor mezenterică superioră (VMS), splenică (VS) şi vena mezenterică inferioară (VMI). În hilul hepatic se împarte în ramura dreaptă şi stângă, care la rândul lor se subdivid în ramuri segmentare. Ramura dreaptă dă naştere unei ramuri laterale spre lobul drept superior, unei ramuri inferioare şi uneia centrale. Ramura stângă se divide în trei ramuri (superioară, mijlocie şi inferioară) pentru porţiunea laterală a lobului stâng şi două ramuri pentru lobii pătrat şi caudat.

După Matusz (1998) vena portă are trei porţiuni:

-de convergenţă - trunchiurile venoase de origine;
-mijlocie - trunchiul venei porte;
-de divergenţă - ramurile de bifurcaţie drept şi stâng şi ramurile de distribuţie intrahepatică.

Vena portă nu are arteră echivalentă. Obişnuit, nu se produc anastomoze între ramurile venei porte, cele mai mici ramuri având caracter terminal. Există o concepţie clasică (Testut) după care vena portă este "un arbore cu rădăcini care plonjează în toată întinderea tubului digestiv şi ale cărui ramuri se ramifică în ficat". Acelaşi lucru este susţinut şi de Sappey: „calibrul venelor porte este enorm, vena principală asemănându-se cu un arbore înconjurat de două plante cătărătoare, ramurile arterei hepatice şi ductele biliare". Un singur autor, Obel în 1957 a studiat creşterea sistemului port extrahepatic, începând din viaţa fetală până la vârsta adultă. Variaţiile de calibru în funcţie de vârstă sunt: de la 2,2 mm la 15,8 mm la dreapta şi de la 3,6 mm la 12,6 mm la stânga.

Sinusoidele hepatice formează o reţea tridimensională de vase în interiorul spaţiilor lacunare dintre cordoanele hepatocitare. Au un diametru mediu de 14 microni dar se pot dilata şi lasă să treacă simultan 3-4 eritrocite. Tunica endotelială este subţire şi poroasă facilitând difuziunea lichidului plasmatic în spaţiul Disse ce înconjoară sinusoidul şi se prelungeşte în jurul venelor porte teerminale şi venelor hepatice terminale. Sinusoidul hepatic este format din :

-endoteliu fenestrat, foarte permeabil;
- celule macrofage (Kupffer);
- celule Pitt;
- limfocite NK;
- celule Ito (stelate).

Spaţiul Disse conţine fibre de reticulină argirofile care au caracteristici colagenice şi sunt dispuse în benzi subţiri paralele cu sinusoidele. Sinusoidele nu au membrană bazală. Distribuţia fluxului sinusoidal este importantă în menţinerea funcţionalităţii hepatice.

Artera hepatică (AH) este ram unic din trunchiul celiac şi nu are corespondent venos. Intrahepatic, AH sau ramurile sale urmăresc ramurile venei porte, fluxul

sanghin fiind dirijat preponderent către stromă, canalele biliare, vezicula biliară şi mai puţin direct în sinusoide. Arteriolele hepatice au un calibru de 50-100 microni. Unele se ramifică în capilare arteriale prevăzute sau nu cu sfincter precapilar. Endoteliul lor este nefenestrat şi posedă o membrană bazală.

Venele hepatice (VH) formează elementele principale ale pediculului eferent hepatic, sângele nutritiv şi funcţional adus de AH şi VH fiind drenat în sistemul venei cave inferioare (VCI) printr-un traiect radial.

Unitatea structurală şi de microcirculaţie a ficatului este ,conform studiilor lui Rappaport, acinul hepatic.

Acinul hepatic simplu este un element parenchimatos microscopic de formă şi dimensiuni neregulate dispus în jurul unui ax complex compus dintr-o arteriolă hepatică terminală, din conductele biliare, un glomus de sinusoide, din vena hepatică terminală, limfatice şi nervii care se nasc din structurile preterminale, similare, localizate într-un mic spaţiu triunghiular port. Un acin este situat între două venule hepatice terminale sau vene "centrale", intercalate ca digitaţiile între vasele ce hrănesc acinii şi conductele biliare axiale. Acinul hepatic simplu este subdivizat în trei zone concentrice care înglobează structurile axiale ca foile de ceapă; zona I în vecinătatea vaselor hrănitoare, zona III la periferie şi zona II, element intermediar între zonele I şi III.

Acinul hepatic complex este o concentraţie de ţesut compus din cel puţin trei acini simpli şi dintr-o teacă de parenchim înconjurând ramurile preterminale porte, arteriale, biliare, limfaticele şi nervii, de unde emană structurile axiale terminale ale acinului simplu.

Fiziopatologie

Fiziopatologia sindromului de hipertensiune portală este în legătură cu perturbarea hemodinamicii sistemului venos port. Cauzele generatoare ale HTP sunt polimorfe dar fiziopatologia perturbărilor circulatorii splanhnice ocazionate de HTP este comună de unde şi denumirea sindromului. La ora actuală se consideră că în problema HTP nu este vorba de o "stază" (fenomen caracterizat de încetinirea circulaţiei, hemoconcentraţie şi hipoxie, absente în HTP). Dacă am admite că HTP apare doar ca urmare a unei jene circulatorii ar trebui să reducem tot mecanismul fiziopatologic al HTP la legi pur fizice în care ar predomina consecinţele stazei sanguine. În acest caz, presiunea portală ar fi presiunea provocată prin stază mai puţin presiunea pierdută prin intervenţia derivaţiilor. Majoritatea autorilor sunt actualmente de acord în privinţa rolului determinant al presiunii exercitate de sângele arterial asupra dezvoltării HTP. Pe baza constatărilor verificate prin explorări hemodinamice şi studii de microcirculaţie, derivaţiile (circulaţia colaterală) nu sunt căi pasive ci curenţi sanguini activi, funcţionali, subordonaţi presiunii arteriale exercitate asupra coloanei de sânge conţinută în ele. Presiunea portală depinde de rezistenţa vasculară şi de debitul sanguin portal conform legii lui Ohm, aplicabilă în orice sistem vascular: $\Delta P = Q \times R$, unde ΔP este gradientul presional, Q este fluxul sanguin (guvernat de debitul cardiac şi rezistenţa arteriolară), R este rezistenţa arteriolară splanhnică.

În obstacolele trunchiului port, HTP din amonte este rezultatul transmiterii presiunilor arteriale mezenterice, gastrice, splenice. Datorită integrităţii hepatice şi drenajului subhepatic, HTP nu se generalizează şi în teritoriul postsinusoidal, iar în aceste condiţii valorile presiunilor suprahepatice prin sonda blocată sunt normale.

Morfologia HTP presinusoidale este mai complexă, trebuind a se ţine cont de factorul Q al fluxului sanguin. Hiperchinezia circulatorie splanhnică (creşterea debitului în vena portă şi vasodilataţia arteriolară splanhnică s-ar datora:

-mecanismelor neuroumorale: cu acţiune pe endoteliul vascular (monoxid de azot, prostaglandine, adrenomedulina), cu acţiune pe sistemul nervos nonadrenergic, noncolinergic (calcitonin gene-related peptide, vasoactive intestnal peptide, substanţa P), sau hormoni (glucagonul).

-altor mecanisme, recent descoperite (alterarea arhitecturii hepatice prin micşorarea spaţiului vascular, substanţe vasoactive ca endotelina 1).

Morfologia HTP este mai uşor de înteles dacă se analizează din punct de vedere al microcirculaţiei hepatice. În ciroză, o reţea densă de fibre obstruează în zona III numeroase sinusoide şi venule colectoare. Sinusoidele neobstruate în întregime rămân definitiv contractate. Astfel, un baraj periacinal postsinusoidal se constituie practic la periferia microcirculaţiei. Or, tot obstacolul circulaţiei creşte volumul în amonte şi totodată presiunea în trunchiul venei porte şi afluenţilor săi venoşi. Rarele sinusoide încă deschise asigură comunicarea directă între vena portă terminală şi vena hepatică terminală. În aceste condiţii sângele portal trebuie să treacă pe căi colaterale şi să întâlnească plexurile venoase periacinoase formate de sinusoidele încă funcţionale. Din formula lui Poiseulle R:8nL/pr4, factorul L/r4 de rezistenţa la flux este cauza majoră de hipertensiune portală. Lungimea vasului parcurs (L) este crescută şi prin sinuozităţi ale traiectului iar în acelaşi timp raza "r" a microvaselor scade.

Diagnosticul HTP la copil se impune la:

- bolnavii cu splenomegalie care au semne clinice şi de laborator ale unei boli splenice sau boli de sistem;
- bolnavii cu hemoragie digestivă superioară la care se identifică varice esofagiene;
- bolnavii cu hemoragie digestivă superioară care au şi splenomegalie.

Unele elemente clinice şi de laborator sunt sugestive pentru HTP: asocierea splenomegaliei, hipersplenismului şi varicelor esofagiene.

Diagnosticul esenţial este cel "etiologic" şi în majoritatea cazurilor este clarificabil prin anamneza şi examen clinic. Astfel, pentru suspiciunea de GTP prin ciroză pledează antecedentele familiale (hepatita), prezenţa icterului şi a unei ciroze rebele la tratament, decelarea unui ficat redus de volum (eventual palpabil, fur, nodular). Pentru GTP prin baraj prehepatic ar putea pleda debutul sângerărilor la vârstă mică,

asocierea cu alte anomalii congenitale, date anamnestice referitoare la infecţii ombilicale după plasarea unor catetere ombilicale, infecţii neonatale (apendicite, osteoartrite).

Diagnosticul HTP se pune pe semne clinice şi pe explorări paraclinice diverse.

Semne clinice:

- Prezenţa circulaţiei colaterale; dintre căile colaterale care se dezvoltă cu ocazia HTP la copil în sistemul venelor porte accesorii hepatopete, în sistemul venos Raetzius, în plexul hemoroidal, în plexul gastro-esofagian sau la nivelul peretelui abdominal anterior sau lateral, numai două astfel de reţele pot fi evidenţiate clinic: prezenţa hemoroizilor ce trădează staza congestivă în plexul hemoroidal şi circulaţia la nivelul peretelui abdominal.
- Splenomegalia este considerată, alături de hipersplenism cel mai important semn al unei hipertensiuni portale. Este întâlnită la cel puţin 90% dintre bolnavii cu HTP. Primele manifestări ar fi diminuarea dorinţei de a se juca, dificultatea de a face efort creşterea de volum a abdomenului sau existenţa unei "tumori abdominale", o întârziere în dezvoltarea fizică şi psihică.
- Vârsta bolnavilor poate constitui un criteriu clinic de diagnostic al HTP, considerându-se că formele de hipertensiune presinusoidală, congenitale sau dobândite neonatal ar fi mai frecvente la copil iar formele de hipertensiune portală prin ciroză ar fi apanajul vârstei adulte. Totuşi, studii efectuate în România (Pesamosca) sau în străinătate au arătat o distribuţie aproximativ egală a cazurilor de HTP prin baraj prehepatic şi prin ciroză.
- Ascita nu apare în mod necesar la copilul cu HTP, ea fiiind expresia cirozei, cu atât mai mult cu cât nu apare niciodată în urma obstruării complete a venei porte.
- Hemoragiile digestive manifestate în general prin hematemeză asociată cu melenă au drept cauză varicele esofagiene sau gastrice. Sângerarea varicelor esofagiene este favorizată de alterarea peretelui venelor esofagiene şi alterării mucoasei datorită tulburărilor circulatorii.

Explorări paraclinice:

1. De laborator:

Hipersplenismul hematologic se manifestă prin leucopenie, trombocitopenie şi anemie;

Funcţia hepatică; caracteristică pentru HTP prin obstacol malformativ este funcţia hepatică nemodificată;

2. Imagistice:

Examenul baritat eso-gastric este valoros pentru că demonstrând prezenţa varicelor esofagiene se confirmă HTP, fără a-i preciza şi cauza;

Esofagogastroscopia are meritul de a preciza diagnosticul de varice esofagiene şi gastrice cu un indice de eroare de 8%;

Explorarea radiologică a axului venos splenoportal; se poate efectua splenoportografie, ce constă în măsurarea prin puncţie transparietală a presiunii în pulpa splenică şi în opacifierea cu substanţă de contrast a trunchiurilor venoase splenic si port. Metoda precizează sediul obstacolului intra şi extra-hepatic şi natura lui. Precizează căile de reflux (varice esofagiene sau căi splenorenale, splenorenocave, portoazygos). O altă explorare este ilioportoseriografia, ce constă în cateterizarea intraoperatorie a unei vene ileale urmată de măsurarea presiunilor şi opacifierea trunchiurilor venelor mezenterică superioară şi portă.

Venografia prin urmărirea timpului venos al arteriografiei splanhnice în care substanţa de contrast se injectează selectiv în artera mezenterică superioară sau trunchiul celiac şi seriografic se urmăreşte faza venoasă;

Ecografia pare metoda cea mai folosită şi care dă relatii despre splină, ficat, venele splenică, mezenterică, portă. Poate decela un cavernom portal;

Ecografia Doppler poate măsura cu acurateţe dimensiunile venelor, permeabilitatea şunturilor.

3. Presionale: splenoportomanometria.
4. Explorarea altor organe pentru depistarea malformaţiilor asociate.

Tratament

Hipertensiunea portală ridică probleme de terapeutică mai ales în perioada complicaţiilor. Chirurgia este chemată să trateze în special bolnavii hemoragici. În stadiul actual bolnavii cu HTP şi hemoragie trebuie trataţi în două etape: stoparea hemoragiei prin tratament medical şi etapa chirurgicală de practicare a şunturilor.

Tratamentul medical a hemoragiilor digestive

Există două elemente care susţin tratamentul medical în hemoragiile digestive superioare (HDS) la copiii cu HTP: primul constă în faptul că la copiii mici o metodă radicală cum ar fi derivaţia spleno-renală sau mezenterico-cavă nu este aplicabilă cu deplină securitate datorită calibrului redus al venelor. Al doilea este situaţia foarte rară când, datorită circulaţiei venoase colaterale, puseele de HDS ar putea înceta spontan, mai ales după vârsta de 16 ani.

Tratamentul iniţial este o urgenţă maximă. În principiu se aplică următoarea schemă de tratament:

1. Reechilibrarea ce constă în:

- administrarea de singe preferabil proaspăt pentru ca sângele congelat poate induce tulburări de coagulare;
- corecţia tulburărilor echilibrului acido-bazic;
- aport hidroelectolitic complementar;
- evacuarea sângelui conţinut în tubul digestiv prin aspiraţie gastrică sau lavaj gastric.

2. oprirea hemoragiei impune măsuri care se iau concomitent cu cele de reechilibrare:

- tamponament cu sondă pentru hemostaza mecanică. Se folosesc două feluri de sonde cu câte un balonaş pentru esofag şi unul pentru stomac, denumite Sengstaken-Blackmore şi Linton-Nachlas. Modelul cel mai des folosit în practică este cel al sondei Sengstaken-Blackmore. Eficacitatea acestor sonde, conform studiilor, este de 70-90%, dar recidivele ating adesea 50%;
- administrarea medicaţiei vasopresoare. Acţiunea vasopresivă a extractelor de retrohipofiză este cunoscută de peste o sută de ani. În practică se folosesc următoarele substanţe: vasopresina (pitresina), fenilalanin-lizin vasopresina (PLV sau octapresina) şi triglycil-lisin vasopresina (TGLV sau glypresin). Eficacitatea tratamentului nu a fost demonstrată;
- scleroza varicelor pe cale endoscopică. Metoda a fost propusă de Crawford şi Freckner în 1939 şi viza obliterarea varicelor esofagiene dar şi prevenirea recăderilor hemoragice cu ajutorul unei substanţe sclerozante. Se folosesc endoscoape flexibile (de exemplu firma Olympus a introdus un endoscop flexibil cu ac escamotabil, culisant într-un canal destinat sondelor de biopsie). Se utilizează ca substanţe sclerozante Aetoxysclerol 3%, Moruat de sodiu 5%. Injectarea se face fie perivariceal, sub mucoasa adiacentă varicelor, fie chiar intravariceal cu scopul de a favoriza producerea unui ţesut de scleroză ce ar întări rezistenţa mucoasei la efracţie. Metodei i se impută o serie de complicaţii cum ar fi: ruptura esofagului, deşirarea sau necroza mucoasei.

Tratamentul ulterior vizează măsuri terapeutice la distanţă de puseul hemoragic. Este vorba de scleroza endoscopică a varicelor esofagiene şi cardiotuberozitare a cărei aplicare practică a determinat scăderea numărului şunturilor ulterioare. Există statistici care raportează 84,5% rezultate satisfăcătoare la bolnavii supuşi scleroterapiei terapeutice. Scleroperatia combinată cu embolizarea splenică pentru controlul hiprsplenismului poate elimina complet nevoia chirurgiei la unii copii.

Tratamentul chirurgical

Locul chirurgiei în tratamentul HTP rămâne controversat. Trebuie avut în vedere tratamentul diferenţiat în funcţie de prezenţa sau absenţa hemoragiilor digestive superioare. La copiii mici există un acord unanim în a persevera în tratamentul medical ani de zile, până când copilul ajunge la vârsta de 10-12 ani, iar sistemul venos port este suficient dezvoltat pentru a permite o derivaţie porto-sistemică.

Indicaţiile tratamentului chirurgical:

- în urgenţă, la bolnavii cu şoc hemoragic şi la care a fost imposibilă oprirea hemoragiei prin alte mijloace. Rezultatele în această situaţie au fost decepţionante.
- La rece la bolnavii la care s-a pregătit în prealabil o metodă de derivaţie.

Metode de tratament chirurgical:

1. Reducerea aportului arterial

2. Deconexiunea azygo-portală prin:
   - Ligatura directă a varicelor;
   - Transecţia esofagului;
   - Transecţia stomacului (operaţia Tanner);
   - Rezecţiile gastro-esofagiene;
   - Tehnica Sugiura (ligatura a 30-50 de trunchiuri venoase ale micii şi marii curburi gastrice, esofagului inferior şi vagotomie supraselectivă);
3. operaţii de derivare a sângelui venos portal (anastomoze porto-sistemice)
   - anastomoze pe rădăcini distale (omentopexia, splenopexia, transpozitia toracică a splinei);
   - anastomoze radiculare pe vena splenica: splenorenală terminolaterală distală Linton, splenorenală terminolaterală centrală Clatworthy-Boles – cea mai utilizată -, splenorenală terminoterminală cu ligatura capătului periferic al venei renale în regiunea paramediană şi anastomoză splenorenală în plin canal Blackmore;
   - anastomoze pe vena mezenterică;
   - anastomoza cavomezenterică Valdoni, procedeu de asemenea frecvent folosit prin care vena cavă inferioară este suturată la confluentul venelor iliace;
   - anastomoze tronculare (fistula clasică Eck), ce nu au indicaţii la copil.
   - alte variante: operaţia Warren, ce combină o anastomoză splenorenală centrală (fără splenectomie) cu o deconexinue portocavă limitată.

Derivaţiile portosistemice, în special şunturile splenorenale şi cavomezenterice, reprezintă modalităţi de elecţie în tratamentul radical al HTP la copil. Un astfel de şunt nu poate fi efectuat cu rezultate favorabile decât atunci când patul vascular al pacientului are dimensiuni adecvate, astfel că şuntul sş funcţioneze corect. Vârsta optimă este după 10 ani.

4. Transplantul hepatic, rezervat cazurilor în care parenchimul hepatic este afectat (ciroză de diferite etiologii, fibroză hepatică congenitală).

Elementul esenţial în abordarea HTP îl reprezintă tratamentul, o adevărată "piatră de încercare" pentru pediatru. Următoarele reguli trebuie respectate:

- Nici un copil cu HDS, bănuit a avea HTP nu va fi tratat într-un spital fără posibilităţi adecvate. Atitudinea corectă faţă de un astfel de pacient este de a-l transporta în maxima urgenţă spre un centru judetean unde există cel puţin un chirurg pediatru şi un medic ATI;
- Nici unui copil cu HDS nu i se va practica în urgenţă o "chirurgie majoră" (şunt derivativ). Experienţa a demonstrat că în astfel de situaţii mortalitatea este maximă.
- Copiilor cu HDS care nu răspund favorabil la manevrele medicale şi trebuie supuşi unei intervenţii chirurgicale li se vor practica operaţii cât mai puţin traumatizante, având strict ca scop hemostaza.

ENTEROCOLITA ULCERO-NECROTICĂ

Enterocolita ulcero-necrotică (EUN) este o boală gravă a nou-născutului şi sugarului caracterizată de grade variabile de necroză mucoasă sau a întregului perete intestinal. Spectrul clinic al bolii variază de la forme cu distensie abdominală moderată, ileus, sângerări oculte în scaun şi pneumatoză intestinală, până la forme cu septicemie şi şoc septic apărute ca urmare a necrozei intestinale întinse.

Termenul de enterocolită ulceronecrotică a fost utilizat pentru prima oară de Rossier în 1959, dar primul raport privind moartea unui copil cu perforaţie ileală după leziuni inflamatorii ale intestinului, probabil în cadrul EUN, aparţine lui A. Generisch şi datează din 1891. Se consideră că la ora actuală incidenţa EUN este în creştere. Aceasta ar reflecta pe de o parte ameliorarea ratei de supravieţuire a copiilor cu risc (prematuri, copii cu greutate mică la naştere), iar pe de altă parte declanşarea mai precoce şi cu eficienţă mai mare a explorărilor diagnostice în cazul copiilor cu risc, suspicionaţi a avea boala.

Etiologia EUN

Terenul favorabil oferit de prematuritate pentru apariţia EUN a făcut ca această maladie să fie privită în multe cazuri ca fiind apanajul prematurităţii. În realitate, anumite condiţii acţionând conjugat în perioada prenatală şi postnatală asupra unui nou-născut la termen pot determina apariţia bolii şi la aceşti copii. Factorii determinanţi în producerea unei EUN sunt: deficitul ponderal şi condiţii capabile să genereze un episod hipoxic la naştere.

Alţi factori sunt favorizanţi:

-factori prenatali: -ruperea prematură a membranelor
-placenta previa
-sepsis puerperal
-toxemie gravidică.

-factori postnatali: -scor Apgar sub 5
-hipoxie neonatală ce a necesitat resuscitare
-suferinţă cerebrală neonatală prin ischemie sau hemoragie
-eritroblastoza fetală, pneumopatia cu membrane hialine
-malformaţii cardiace congenitale cianogene
-instabilitate termică
-cateterim al arterei sau venei ombilicale.

Probabilitatea ca aceşti factori să intervină este mai mare în cazul prematurului care este în mod deosebit expus la hipoxie, pe de o parte datorită hemoragiilor pulmonare, pneumopatiei cu membrane hialine, accidentelor cerebrale care pot apare frecvent la naştere în cazul său, iar pe de altă parte imaturităţii SNC care permite apariţia unor tulburări de ritm respirator cu lungi perioade de apnee, concomitent cu un reflex de tuse slab, favorizând astfel frevente pneumopatii.

Se consideră ca 7-10% din cazurile de EUN survin la copii născuţi la termen dar la care există în mod obişnuit în antecedente noţiunea de detresă respiratorie severă, boală congenitală de inimă, policitemie sau hipoglicemie.

Incidenţa EUN variază între 0,8% şi 8% din totalul internărilor în serviciile de terapie intensivă pentru nou-născuţi. Între copiii cu greutate mică la naştere sub 1500g incidenţa este de 3% până la 8%.

Patogeneza EUN

Există trei factori principali care acţionând singuri sau în combinaţie pot crea cadrul în care survine EUN: leziunea ischemică intestinală, colonizarea bacteriană, prezenţa unui substrat pentru proliferarea bacteriană.

A) Leziunea ischemică intestinală

Aproape toate modelele experimentale situează ischemia ca factor primar, iniţiator al dezvoltării bolii. Ischemia poate surveni în următoarele circumstanţe clinice:

Vasospasm- produs prin ischemie mezenterică selectivă, cateterismul venei ombilicale, cateterismul arterei ombilicale, hipotermie.

-Tromboză- survenită în context de exsanghinotransfuzie, policitemie.

-Stări cu insuficienţă circulatorie: hipotensiune arterială, persistenţa canalului arterial.

Ischemia mazenterică selectivă este un concept popularizat de Lloyd ca mecanism de apărare în condiţii de asfixie. La bază se află "reflexul de scufundare" întâlnit la mamiferele acvatice şi care face ca în timpul hipoxiei, creierul şi inima să fie protejate prin şuntarea sângelui din patul vascular mezenteric, renal şi periferic. Dacă se presupune că există un reflux similar în timpul naşterii şi în perioada postnatală imediată, se poate admite că o exagerare a acestuia ar putea surveni în cazul unui prematur cu hipoxie sau hipotermie, producând modificări ischemice intestinale care ar putea să ducă la necroză şi ulterior perforaţie. În sprijinul acestei ipoteze vine şi experimentul realizat de Touloukian care a obţinut la purcei nou-născuţi leziuni intestinale secundare hipoxiei, extrem de asemănătoare celor întâlnite la prematurii diagnosticaţi cu EUN. În cadrul acestui experiment, purceii nou-născuţi au fost supuşi asfixiei şi concomitent s-a măsurat perfuzia intestinală folosind tehnica distribuţiei radiorubidiumului. S-a constatat că perfuzia totală a intestinului şi în mod special cea submucoasă şi mucoasă a fost redusă dramatic. Aceste modificări sunt pregnante la nivelul ileonului terminal (reducere cu 48% a perfuziei) şi a colonului proximal (reducere cu 35% a perfuziei). Aceste date ar explica şi frecvenţa mai crescută a localizării perforaţiilor la aceste niveluri. În cea de-a doua fază, animalele asfixiate au fost resuscitate, înregistrându-se un rebound al perfuziei intestinale, deasupra normalului. Acest experiment conduce la concluzia că hipoxia determină o scădere a debitului sanghin la nivelul intestinului, unde se produce şuntarea circulaţiei capilare prin trecerea sângelui direct în sistemul venos postcapilar. Aceasta

implică o acumulare de produşi acizi de metabolism şi activarea locală a unor sisteme biologice (kinină-kalikreină, coagulare-fibrinoliză) cu eliberarea unor mediatori ce determină o creştere a permeabilităţii şi fragilităţii capilare. În momentul resuscitării când se restabileşte perfuzia sanghină a intestinului , patul capilar cu permeabilitatea crescută va conduce la apariţia de extravazări sanghine şi hemoragii în submucoasă şi mucoasă. Toate aceste tulburări întâlnite în mucoasă şi submucoasă determină la rândul lor:

-scăderea producţiei de mucus a mucoasei şi crearea în acest fel de condiţii favorabile dezvoltării florei patogene intestinale şi invaziei peretelui intestinal.

-apariţia de zone de necroză şi ulceraţie care pot evolua spre perforaţie şi peritonită; leziunile sunt localizate în zonele în care vascularizaţia are caracter terminal.

-instalarea de gangrene intestinale întinse.

-apariţia pneumatozei intestinale datorită soluţiei de continuitate în mucoasa intestinală şi a hiperpresiunii gazului intestinal prin distensie. Pneumatoza intestinală, odată apărută, adânceşte ischemia intestinală prin disecţia tunicilor peretelui intestinal.

-apariţia frecventă a septicemiei, datorită condiţiilor de dezvoltare a germenilor patogeni şi a porţii de intrare larg deschise.

-pareza intestinală prin lezarea sistemului nervos autonom intramural.

Cateterismul venei ombilicale a fost de asemenea implicat în patogeneza EUN, mai ales când capătul cateterului este implantat în sistemul port. Experimental, presiunea venoasă portală creşte semnificativ în timpul exsanghinotransfuziei efectuate la purcei nou-născuţi; această hipertensiune venoasă tranzitorie fiind însoţită de o scădere semnificativă a fluxului sanghin intramural la nivelul colonului, măsurat prin tehnica distribuţiei radio-rubidiumului.

Cateterismul arterei ombilicale este la originea altui mecanism vascular cauzator de ischemie în teritoriul mezenteric, fie prin introducerea reflexă a unui vasospasm, fie prin ocluzia directă a arterei mezenterice cu un trombus.

Se mai consideră, drept cauză obişnuită de ischemie intestinală, prezenţa canalului arterial patent cu un important şunt stânga-dreapta.

B) Colonizarea bacteriană – deşi nici un microorganism nu a fost identificat ca fiind agent etiologic specific al EUN, există dovezi concludente care sunt în măsură să susţină rolul bacteriilor în patogeneza bolii:

-eficienţa măsurilor standard de control al infecţiilor asupra epidemiilor generatoare de EUN.

-izbucnirile epidemice de EUN sunt uneori asociate cu agenţi patogeni bacterieni specifici.

-microorganisme identice sunt izolate din sânge, cavitatea peritoneală şi intestinul rezecat al pacienţilor cu EUN.

-cantităţi crescute de toxine bacteriene pot fi dozate la pacienţii cu EUN comparativ cu martorii.

-epidemiile de EUN sunt stăpânite cu antibiotice specifice.

În plus, prezenţa hidrogenului în lumenul intestinal şi în bulele de pneumatoză intestinală susţine rolul bacteriilor, deoarece singura sursă de hidrogen gazos în interiorul organismului uman este fermantaţia bacteriană. În EUN, prezenţa bacteriilor reprezintă un eveniment crucial în dezvoltarea necrozei intestinale.

C) Rolul alimentaţiei artificiale –se apreciază că 90-95% din copiii diagnosticaţi cu EUN au fost hrăniţi cu un preparat comercial. Preparatul reprezintă substratul pentru proliferarea bacteriană. În plus, se produce şi o lezare directă a mucoasei prin preparate hiperosmolare sau pritr-un program de alimentaţie cu un ritm prea rapid. Laptele uman furnizează copilului IgA de tip secretor, care lipsesc nou-născutului, precum şi macrofage. Probabil că acesta este motivul pentru care EUN apare rar la copii hrăniţi exclusiv la sân.

S-a încercat formularea unei teorii unificatoare pentru patogeneza EUN în măsură să explice dezvoltarea bolii la nou-născutul cu risc, hrănit enteral, precum şi la copilul sănătos, născut la termen sau la copilul care nu a fost hrănit niciodată. Se consideră că în cele mai multe cazuri, boala survine pe un intestin imatur, înaintea unei vârste echivalente a 35 - 36 săptămâni de gestaţie. La această vârstă ar surveni o maturaţie rapidă a tractusului gastrointestinal asociată unui declin marcat al incidenţei EUN. Astfel, intestinul imatur poate prezenta o capacitate de răspuns limitată la agresiuni produse de variate cauze, ducând uneori la apariţia EUN. Pe de altă parte, intestinul imatur sau intestinul care nu a fost expus nutriţiei enterale poate dezvolta şi el EUN în cazul în care este supus la acţiunea extremelor cantitative ale celor trei factori etiologici principali: ischemie severă, floră înalt patogenă şi exces marcat de substrat. De exemplu, EUN cauzată de Clostridium, un organism înalt patogen, survine mai frecvent printre copii născuţi la termen, decât pritre cei prematuri. Similar, EUN la copiii nealimentaţi survine primar sau chiar exclusiv printr-o agresiune ischemică. Se consideră că EUN poate fi explicată prin intervenţia simultană a cel puţin doi din cei trei factori etiologici principali.

Anatomie patologică

Examenul macroscopic arată în stadiul iniţial anse intestinale destinse, cu edem al seroasei, hemoragii şi fluid peritoneal. Seroasa este acoperită cu un exudat fibrinos. Pe măsură ce boala progresează survin ulceraţii ale mucoasei şi necroză transmurală. La nivelul seroasei şi în mezenter pot fi uneori detectate baloane de gaz. Unele zone ale intestinului apar extrem de destinse (acesta ar fi un semn de perforaţie iminentă). Zonele de necroză transmurală şi hemoragie care apar pe măsura progresiei bolii arată că nişte pete neregulate de culoare gri sau negricioase, alternând cu segmente relativ normale de intestin. Procesul de necroză, care este în mod obişnuit segmentar şi circumferenţial, poate fi plasat doar pe marginea antimezostenică a intestinului. Ulceraţiile prezintă grade variate de profunzime şi întindere, apărând pe un fond de necroză sau aparent normal. Sunt perpendiculare pe axul intestinului subţire şi au marginile nete. Perforaţiile pot fi unice sau multiple, observate mai ales în regiunea ileo-cecală, unde peretele intestinal este extrem de subţire (vezi p'anşa).

Examenul microscopic arată aspecte variabile cu progresia bolii. Cea mai precoce leziune este hemoragia la nivelul submucoasei cu edem şi ulceraţii care apar izolate sau adiacente unor zone de necroză francă a peretelui intestinal. Mucoasa ulcerată este adesea acoperită de o membrană formată din celule inflamatorii, epiteliu necrozat, fibrină şi bacterii. În zonele de necroză transmurală există infiltrat inflamator şi bacterii în toate straturile (care au aspect sters). La nivelul submucoasei pot fi detectate bule de gaz. Musculatura este atinsă mai târziu de necroza ischemică. La nivelul vaselor pot fi observate hemoragii perivasculare, îngrosarea fibrinoasă a intimei şi adventicei, uneori necroza peretelui vascular. Tardiv, se poate constata o proliferare fibroblastică cu formarea de ţesut de granulaţie submucos şi proliferarea epiteliului, aceste zone putând provoca stenoze.

Manifestări clinice

Debutul survine în mod obişnuit în primele două săptămâni de viaţă, dar poate întârzia până la trei luni la copii cu greutate foarte scăzută la naştere (sub 1500 g). S-a ajuns la concluzia că pe măsură ce greutatea la naştere creşte, vârsta debutului bolii scade. EUN survine rar în prima zi de viaţă şi atunci este găsită la copii cu greutate mai mare, născuţi la termen şi care au avut detresă respiratorie sau care au suportat exsanghinotransfuzie pentru policitemie.

Principalele modificări clinice sunt:

-distensia abdominală asociată cu o cantitate crescută de aspirat gastric (clar, sanghinolent sau bilios)

-diaree cu scaune sanghinolente sau mucoide (deşi această manifestare este atribuită enterocolitelor infectioase) este întâlnită la 25% din copii cu EUN.

-eritemul şi edemul local al peretelui abdominal, asociate cu semne de iritaţie peritoneală, sunt semne care apar deasupra anselor necrozate sau chiar cu perforaţie şi peritonită secundară. Evoluţia subsecventă a bolii poate varia, dar la copilul netratat distensia abdominală se accentuează, apar vărsăturile bilioase şi deteriorarea rapidă cu semne de şoc cu instabilitate termică, letargie, acidoză metabolică, icter, C.I.D. şi moarte.

Diagnosticul bolii

Apariţia manifestărilor clinice descrise, mai ales la copiii care prezintă terenul pentru EUN (antecedente pre şi post-natale, deficit ponderal, stări cauzatoare de hipoxie) impun efectuarea unor radiografii abdominale repetate la 4-6 ore, utile nu numai pentru confirmarea diagnosticului dar şi pentru decizia terapeutică. Condomitent se efectuează culturi din sânge, urină, LCR şi în unele cazuri din lichidul peritoneal.

Examenul radiologic constă în efectuarea radiografiei abdominale simple ("pe gol"), efectuată în 3-5 pozitii (faţă şi profil în ortostatism, faţă în decubit dorsal, profil în decubit dorsal cu raza orizontală). Imaginile radiologice se schimbă rapid în prima fază a bolii şi sunt înşelătoare: anse intestinale cu contur uşor îngroşat şi uşor destinse, mici niveluri de lichid pe radiografia de faţă în ortostatism, uneori lichid

liber în peritoneu în cantitate mică. Boala evoluând, radiografia arată apoi o accentuare a imaginilor necaracteristice constatate în prima fază, apărând acum şi o serie de semne specifice EUN: pneumaroza intestinală, gazul portal liber, pneumoperitoneul.

Pneumatoza intestinală reprezintă un semn patognomonic al EUN. Poate fi uşor trecută cu vederea deoarece poate fi localizată şi confundată cu aspecte datorate materiilor fecale din lumenul intestinal. Prezenţa pneumatozei intestinale pe radiografia simplă sugerează existenţa ulceraţiilor pe mucoasa intestinală şi iminenţa perforaţiei. Apare ca o linie transparentă în peretele unei anse intestinale destinse sau ca mici bule de gaz cu aceeaşi localizare. Aceste colecţii gazoase pot apare oriunde, de la stomac la rect dar cel mai frecvent sunt găsite în partea dreaptă a abdomenului, precum şi la nivelul sigmoidului.

Prezenţa **gazului portal liber** reprezintă alt semn caracteristic EUN. Poate fi detectat mai uşor datorită proiecţiei sale peste opacitatea hepatică în incidenţa laterală. Ecografia este mai sensibilă în detectarea gazului liber portal, existând astfel posibilitatea unui diagnostic şi tratament mai precoce. Detectarea radiologică a gazului portal liber este considerată ca un semn ameninţător, dar s-au raportat cazuri care au supravieţuit în urma unui tratament medical agresiv.

Pneumoperitoneul este un semn radiografic important, indicând existenţa unei perforaţii intestinale. În cazul unor pacienţi cu boală localizată poate fi o manifestare precoce, dar în cazul copiilor în stadiu preterminal cu necroză intestinală extensivă reprezintă o manifestare tardivă. Este detectabil, pe radiografiile efectuate în ortostatism, faţă şi profil, când se remarcă benzi de aer liber sub cupolele diafragmatice. Utilizarea tehnicilor de ventilaţie cu presiune pozitivă continuă în cazul copiilor cu detresă respiratorie poate determina apariţia pneumatozei intestinale şi a pneumoperitoneului ca urmare a difuzării aerului sub presiune mai întâi la nivelul mediastinului şi apoi la nivelul cavităţii peritoneale. Cheia care ar putea permite stabilirea naturii benigne a aerului liber intraperitoneal în aceste cazuri constă în apariţia simultană la examenul radiologic a pneumomediastinului şi pneumotoraxului.

Dată fiind axarea definiţiei EUN pe date anatomopatologice se poate trage concluzia că pentru afirmarea cu certitudine a diagnosticului de EUN, **examenul anatomopatologic** este indispensabil, el putând fi realizat atât pe piesa de rezecţie obţinută în urma intervenţiei chirurgicale cât şi la necropsie.

Diagnosticul diferenţial:

Ocluzii congenitale neonatale (atreziile, stenozele, volvulusul intestinal, chisturile de duplicaţie). În astfel de situaţii efectuarea unei radiografii abdominale pe gol, în ortostatism, faţă şi profil, coroborată cu tabloul clinic şi absenţa eliminării meconiului precum şi cu debutul precoce postnatal (la 24 ore) al manifestărilor clinice poate sugera existenţa unei ocluzii neonatale.

2-ocluzii intestinale dobândite (hernia strangulată, invaginația intestinală, stadiul peritoneo-ocluziv al unei peritonite sau diverticulite acute) trebuie luate în considerație când EUN are un debut mai tardiv.

3-peritonita neonatală se poate manifesta de la naștere, ca în peritonita meconială, sau la 2-8 zile de la naștere în cazul peritonitei primitive neonatale. Intervenția chirurgicală practicată în astfel de situații poate evidenția peritonita meconială, peritonita biliară, peritonita aparută ca o consecință a unei perforații digestive, de altă cauză decât EUN.

4-hemoperitoneul nou-născutului apare în contextul unei nașteri laborioase; se manifestă cu anemie marcată iar radiografia abdominală pe gol și ecografia abdominală relevă epanșament lichidian peritoneal abundent, deplasabil cu schimbarea poziției corpului.

Tratament

În stadiile inițiale ale bolii, tratamentul este conservator. Tratamentul chirurgical se impune în cazul complicațiilor cauzate de necroza peretelui intestinal, când măsurile medicale singure nu mai pot avea succes.

PRINCIPII DE TRATAMENT MEDICAL:

- întreruperea alimentației orale și introducerea unui tub nasogastric pentru decompresia tractului gastrointestinal,
- administrarea intra-venoasă de fluide, coloizi și sânge pentru a menține un debit urinar de 1,5-2 ml/Kg/oră.
- îndepărtarea cateterelor din vena sau artera ombilicală, atunci când aceste catetere există, la primele semne de EUN,
- intubație și ventilație asistată în cazul sepsisului sau distensiei abdominale masive ,
- administrarea sistematică de antibiotice active pe gram-pozitivi și gram-negativi, după ce s-au recoltat materiale pentru cultură (sânge, scaun, LCR). Administrarea enterală de antibiotice nu este recomandată pentru că s-a demonstrat că acestea nu influiențează evoluția bolii și pot chiar produce leziuni ale mucoasei prin hiperosmolaritatea lor,
- nutriție parenterală care să asigure copilului un aport de 110-150 kcal/kg/zi,
- asigurarea măsurilor de control al infecției prin izolarea și gruparea copiilor cu risc egal în grupuri separate de alți copii, prevenind manifestările epidemice ale EUN,
- monitorizare prin examinarea frecventă a echilibrului acido-bazic, gazelor sanghine, echilibrului electrolitic, statusului coagulării, hemoculturi și radiografii abdominale.

PRINCIPII DE TRATAMENT CHIRURGICAL

Stabilirea indicației chirurgicale: factorul timp joacă rolul principal în reușita tratamentului EUN. În stabilirea oportunității actului chirurgical trebuie avuți în vedere doi factori: starea generală de obicei gravă a pacientului, iar pe de altă parte, puținele simptome atipice pot duce la indecizie și întîrziere. Criteriile clinice și paraclinice pe baza cărora se decide intervenția chirurgicală diferă la diferiți autori.

Kosloske a evaluat 10 criterii clinice, radiologice și de laborator pentru indicația chirurgicală și a ajuns la concluzia că sunt indicații valide pentru intervenție doar:

-pneumoperitoneul,
-o paracenteză pozitivă,
-edemul și eritemul peretelui abdominal,
-o masă abdominală fixă,
-una sau mai multe anse dilatate persistent pe radiografii seriate.

În aceeași măsură, deteriorarea clinică, sensibilitatea abdominală, sângerarea intestinală joasă, ascita și trombocitopenia severă nu constituie indicatori siguri pentru intervenția chirurgicală.

Ricketts consideră pneumoperitoneul ca fiind unica indicație absolută pentru chirurgie. Dacă starea pacientului se deteriorează sub suport medical maxim sau survine una din multiplele indicații relative pentru intervenție chirurgicală (eritem al peretelui, o ansă intestinală fixată, gaz portal liber sau acidoză refractară, se efectuează o paracenteză cu scopul de a confirma sau infirma suspiciunea de gangrenă intestinală. O probă pozitivă (mai mult de 0,5 ml de lichid de culoare galben-maronie sau prezența de bacterii la colorația gram) indică existența necrozei intestinale și necesitatea intervenției chirurgicale.

Procedee chirurgicale

- Tratamentul chirurgical standard al EUN cuprinde:
- rezecția tuturor segmentelor necrozate de intestin sau a celor cu perforații;
- prezervarea a cât mai mult din intestinul viabil pentru a preveni dezvoltarea sindromului de intestin scurt;
- prezervarea, în măsura posibilului, a valvulei ileo-cecale;
- exteriorizarea capetelor de intestin viabil fie împreună, fie prin incizii separate; după ce starea copilului se ameliorează se face anastomoza celor două capete printr-o nouă operatie.

În cazul nou-născuților cu stare generală instabilă, cântarind mai puțin de 1000g, instituirea unui drenaj peritoneal cu anestezie locală poate constitui o alternativă la intervenția chirurgicală de amploare mai mare. Această tehnică s-a dovedit un adjuvant prețios în resuscitarea preoperatorie a copiilor cu EUN avansată.

Ingrijiri postoperatorii

Se menţine suportul ventilator şi se administrează nutriţie parenterală şi antibiotice. Alimentaţia orală se reia treptat, la aproximativ 7 zile postoperator. La copiii cu ileostomii se pierde capacitatea colonului de a absorbi apa şi săruri, aceasta conducând la o pierdere cronică de apă şi sare care nu poate fi normalizată până când nu se restabileşte continuitatea intestinală. La aceşti copii survine o întârziere în creştere, reversibilă la închiderea stomei. De aceea, enterostomia la copil se închide repede (dar nu mai curând de 4 săptămâni de la operaţia iniţială).

Complicaţii postoperatorii:

-precoce: eviscerația, supurația plăgii operatorii, dezunirea anastomozei cu apariţia fistulei digestive sau peritonitei, progresia necrozei, ocluzie prin aderenţe, complicaţii pulmonare (pneumonie, pneumotorax, atelectazie).

-tardive: stenoze intestinale, fistule digestive (externe sau interne), sindromul de intestin scurt cu malabsorbţie, septicemie sau tromboză datorită cateterelorîpentru nutriţie parenterală,icter colestatic care poate progresa spre ciroză.

Prognosticul bolii

Numeroase studii arată 50% până la 75% rata supravieţuirii la copii operaţi. La noi cifra este de 17%!. Cei care au beneficiat doar de tratament medical s-au vindecat în proportie de 80%.

DILATAŢIA CONGENITALĂ A CĂILOR BILIARE (DCB)

Dilatația congenitală a căilor biliare (DCB) denumită şi dilatația chistică sau fuziformă a căilor biliare este considerată o anomalie rară. Iniţial a fost denumită chist congenital de coledoc. Primul caz afost raportat în 1852 de către Douglas dar abia în secolul XX s-au precizat criteriile de diagnostic şi modalităţile de tratament. Având în vedere rata mare afrecvenţei de apariţie în unele zone din Asia, în special Japonia, apariţia la gemeni şi în fratrii, s-a pus problema unei anomalii genetice.

DCB este asociată cu malformaţia carefurului biliopancreatic, situaţie ce permite refluarea conţinutului căii pancreatice în calea biliară, determinând modificări la nivelul pancreasului, ficatului şi tractului biliar.

Etiologia DCB

Dintre numeroasele teorii care ar explica producerea DCB s-au impus două: una care ar explica prezenţa dilataţie prin slăbirea peretelui căii biliare principale şi alta prin acţiunea factorilor obstructivi.

În 1969, Babbit a propus teoria canalului biliopancreatic comun lung, teorie care ar explica DCB prin acţiunea sucului pancreatic refluat asupra pereţilor căiilor biliare. Astfel s-ar mai putea explica şi prezenţa calculilor şi detritusurilor proteice

care ar umple lumenul distal, producând obstrucţie.Cert este că s-a constatat prezenţa şi antenatal a DCB când protezele pancreatice nu acţionează încă.

Cealaltă teorie, a obstrucţiei în calea fluxului biliar, pare să fie verosimilă. Înafara studiilor experimentale ce au arătat că ligatura canalului coledoc determină dilataţie chistică retrogradă, s-a constatat la toţi bolnavii operaţi pentru DCB malformaţia obstructivă a ductului comun biliopancreatic. Această malformaţie a ductului comun biliopancreatic s-ar datora viciului de formare şi migrare a mugurelui pancreatic ventral care ulterior determină stenoză la deschiderea căii biliare principale în duoden.

Clasificare

Alonso Lej a clasificat în 1959 chistul congenital de coledoc în 5 tipuri pornind de la aspectul anatomic al leziunilor. În 1999, Myano clasifică dilataţia congenitală acăilor biliare în 6 grupe pornind de la prezenţa sau nu a malformaţiei canalului comun biliopancreatic.

Manifestarea clinică este în funcţie de vârsta la care debutează. La nou-născut şi sugar simptomele constau în icter, vărsături, scaune decolorate şi uneori, prezenţa unei mase tumorale, palpabile în hipocondrul drept. La copilul mare, simptomatologia este dominată de prezenţa unei mase tumorale abdominale mari, în hipocondru drept, chiar neînsoţită de icter. Alteori, la copilul mare, poate fi întâlnită triada clasică- durere, icter, masă tumorală în hipocondrul drept. Se poate însoţi această simptomatologie de febră şi vărsături.

Diagnosticul este de obicei pus pe prin intermediul mijloacelor de investigaţie imagistică:

- ecografia abdominală, metodă neinvazivă, relevă prezenţa formaţiunii cu caracter chistic, plasată su ficat, având dimensiuni uneori impresionante (diametru de 10 cm), însoţită de dilataţia căilor bilare intrahepatice.
- colangiopancreatografia endoscopică retrogradă(ERCP)
- colangiografia transhepatică percutanată
- colangiografia intraoperatorie, metodă accesibilă nouă
- colangiopancreatografia prin rezonanţă magnetică, singura explorare care în absenţa colangiografiei ar pute pune în evidenţă strâmtorarea, dilatarea sau un defect de umplere la nivelul deschiderii în duoden a căii biliare principale.

Tratamentul DCB este chirurgical şi constă în rezecţia porţiunii dilatate, adesea chistice, a căilor biliare extrahepatice şi realizarea unui drenaj biliar prin intermediul unei anse intestinale interpuse.

Excizia completă a dilataţiei- cel mai frecvent chist congenital de coledoc- este mai uşoară la copilul mic şi adesea dificilă dacă există procese inflamatorii de

vecinătate .Odată cu excizia chistului se practică şi colecistectomia. Se verifică, apoi, preferabil prin endoscopie, dacă la locul unde se secţionează canalul coledoc nu au rămas calculi sau detritusuri. Rezecţia se face deasupra locului unde se varsă calea pancreatică fără a lăsa resturi de chist pe loc. Dacă disecţia este dificilă în porţiunea distală, se poate practica doar rezecţia mucoasei chistului, aceasta pentru a nu leza vena cavă, artera hepatică sau ductul pancreatic.

Reconstrucţia căii biliare se face prin hepaticoenterostomie pe ansă „ în Y" a la Roux (la 60 cm de unghiul Tretz se secţionează ansa jejunală, capătul distal se ascensionează până în dreptul hilului hepatic iar capătul proximal se anastomozează terminolateral la piciorul ansei ascensionate). Anastomoza hepaticojejunală poate fi terminoterminală sau terminolaterală iar lungimea ansei „în Y" asigură un mecanism antireflux ferm.Înainte se folosea o valvă antireflux construită pe ansa „ în Y" după tehnica lui Raffensperger. O vreme, s-a utilizat şi hepaticoduodenostomia pe ansă izolată, cu valvă antireflux.

MALFORMAŢIILE ANORECTALE

Intestinul omului a ajuns la un aşa grad de eficienţă încît produsul digestiei este reţinut şi evacuat voluntar într-un loc anume, fie în spatele unei tufe sau într-un closet tapetat cu aur.

Copilul care este incontinent datorită unui defect anatomic crează o îngrijorare aparte familiei şi pune probleme deosebite de inserţie socială. Ades un astfel de copil este trimis acasă de la şcoală sau grădiniţă pentru că "miroase rău". Chirurgul care tratează un copil cu malformaţie anorectală (MAR) îşi asumă o responsabilitate deosebită. Rezultatele în această boală se măsoară nu prin supravieţuirea pacientului ci prin rezultate funcţionale la distanţă.

Din punct de vedere istoric, MAR au generat îngrijorare. Pe o piatră din biblioteca regelui Assurbanipal din Ninive scria: "cînd o femeie va naşte un copil fără anus, toată ţara va suferi de nevoi şi foame.". Amusset în 1835 a tratat cu succes un copil suturînd intestinul la pielea perineului. Littre a efectuat cu succes o colostomie la un copil în 1713. Prima carte de chirurgie pediatrică scrisă în limba engleză ("The Surgical Diseases in Children"), al carei autor este John Cooper forster, apărută în 1860, a semnalat leziunile "joase" care pot fi rezolvate pe cale perineală şi a remarcat că alte feluri de malformaţii se însoţesc de fistulă şi pot fi tratate prin operaţia Littre.

Succesele lui Ladd şi Gross reprezintă o piatră de hotar. Ei propun o clasificare, mulţi ani folosită, a MAR şi o schemă rezonabilă de tratament. După 1960, Douglas Stephens din Australia a demonstrat importanţa chingii puborectale în dezvoltarea continenţei.

Începând cu anul 1980, alături de alte malformaţii, MAR au înregistrat un progres evident în ceea ce priveşte tehnicile chirurgicale prin studiile lui Alberto Pena şi de Vries care, identificînd straturi anatomice în zona anorectală şi folosind un

abord sagital posterior au determinat modificarea conceptului privind aceste malformaţii.

Continenţa normală

Canalul anal este înconjurat de sfincter (voluntar şi involuntar) care permit un grad perfect de control al continenţei pentru gaze şi naterii fecale. Sfincterul intern este prelungirea şi îngroşarea stratului circular intern al peretelui intestinal. El se întinde chiar pînă în vecinătatea mucoasei intestinului, distal de linia pectinee. Acest muşchi este cel mai important factor în rezistenţa anorectală la defecaţie, căci starea lui de tonus normal determină închiderea completă a canalului anal.

Sfincterul intern se relaxează ca răspuns la distensia rectului şi iniţiază actul defecaţiei. Deşi sfincterul intern este o continuare a peretelui rectal, el conţine puţine celule ganglionare conectate cu fibre colinergice şi adrenergice.

Diafragmul pelvin care este compus din întrepătrunderea grupelor musculare, fasciilor şi componentelor fibroase în contact cu pelvisul osos, suportă viscerele abdominale şi contribuie prin intermediul musculaturii voluntare la deplina continenţă.

Ridicătorii anali se inseră pe pelvis şi transformîndu-se într-o pînlie înconjură canalul anal şi rectul. Chinga puborectală din ridicătorii anali ia contact cu cele mai profunde fibre ale sfincterului intern în special în partea posterioară. Fibrele puborectale alcătuiesc cel mai important component al chingii anorectale şi reprezintă elementul esenţial în MAR.

Chinga puborectală ia inserţie pe pubis, trece pe lîngă uretră la bărbaţi şi vagin la femeie, luînd contact posterior cu rectul. Muşchiul formează o chingă în jurul rectului, aproape în unghi drept la nivelul joncţiunii anorectale. Este în raport intim cu rectul şi în porţiunea inferioară cu cele mai profunde fibre ale sfincterului extern. Muschiul puborectal poate "aduce" rectul din posterior spre simfiza pubiană sau poate să preseze rectul din lateral, exercitînd o forţă considerabilă.

Radiologic, marginea posterioară a chingii ridicătorilor corespunde cu o linie trasată din mijlocul pubisului, anterior, pînă la a cincea vertebră sacrată, posterior. Este linia pubococcigiană (P-C). Limita inferioară a chingii puborectale este cel mai jos punct al ischionului.

Continenţa este în strînsă legătură cu existenţa unui arc nervos intact între receptorii senzitivi (senzoriali) din canalul anal şi musculatura pelvisului, în legătură cu integritatea sistemului nervos central şi a nervilor care se termină în musculatura care controlează continenţa.

Acest mecanism al continenţei a fost studiat prin disecţie, studii ale presiunii anorectale (cercetarea reflexului inhibitor anorectal), electromanometrie, histochimie.

Embriologia MAR

Şi astăzi dezvoltarea sau lipsa dezvoltării intestinului terminal constituie teren de speculaţii.

Există concepte clasice în embriologie privind dezvoltarea normală sau anormală a acestei regiuni. Un exemplu este legea biogenetică a lui Haeckel conform căreia ontogeneza embrionului este o recapitulare a filogenezei tuturor formelor de viaţă. Aceasta înseamnă că în timpul dezvoltării, embrionul uman ar trebui să treacă prin toate stadiile dezvoltării care sunt tipice pentru alte specii. Aşa s-ar explica termeni precum "cloacă" sau "şanţuri branhiale". Un alt exemplu este conceptul că de fapt malformaţiile reprezintă o "îngheţare" a stadiilor în dezvoltarea embriologică. De aici rezultă ca anumite descrieri ale dezvoltării normale a unor organe şi sisteme reprezintă rezultatul interpretărilor anatomopatologice ale malformaţiilor observate şi nu rezultatul propriilor observaţii (teoria rotaţiei intestinale este un exemplu perfect).

Odată cu lucrările lui Tourneux si Retterer de la sfîrşitul secolului s-a statuat că dezvoltarea anormală a regiunii anorectale se datorează absenţei separării intestinului posterior de sinusul urogenital anterior prin "septul urorectal" ce ar cădea de sus în jos ca o cortină sau ar apare din lateral ca nişte creste. Stephens şi-a explicat prin această teorie toate malformaţiile anorectale.

Studiind morfologia MAR la nou nascut, Bill si Johnson şi mai tîrziu S.L.Gans şi Friedman au considerat că în cele mai multe forme de MAR fistula se prezintă ca o deschidere ectopică a anusului. Rezultă din aceste observaţii că de fapt rectul "migrează" în timpul dezvoltării normale dintr-o poziţie înaltă spre aria de deschidere normală. Dacă acest proces de migrare este oprit înainte ca anusul să atingă poziţia definitivă în această arie a perineului, poate rezulta un canal anal ectopic. Totuşi, deşi speculaţia este atractivă, nu s-a evidenţiat niciodată această "migrare".

În 1986, van der Lutte modifică teoria migrării "rectale" sau "anale". Studiind embrionii normali şi anormali de porc sugerează că există o schimbare a locului unde ia naştere cloaca dorsală.

În 1997, Kluth şi Lambrecht prezintă un concept "la zi" privind embriologia MAR. Ei fac precizări în primul rînd privind nomenclatura. Termenul "cloacă" este folosit nu numai pentru a descrie o structură tranzitorie la embrionul uman ci şi pentru a desemna o anomalie congenitală şi un organ normal la păsări. Se ajunge la concluzia falsă că morfologia acestor trei entităţi este similară, ceea ce nu e cazul. În ciuda numelui, cloaca embrionară este complet diferită morfologic de cloaca din MAR întîlnită la fetite. Diferenţa esenţială este prezenţa sau absenţa din această arie a viitoarei deschideri a anusului. În cloaca embrionară, viitoarea regiune anală este totdeauna prezentă, pe cînd în cloaca din MAR anusul este totdeauna absent.

Concluziile celor doi autori, în urma studiilor efectuate pe modele animale, folosind microscopia electronica cu scanner ce permite observarea tridimensională a structurilor, ar indica cu claritate că subdivizarea cloacei nu este rezultatul procesului

de fuziune a crestelor din pereţii laterali ai cloacei. În opinia lor, acest proces al septării a fost supraestimat în trecut.

Dezvoltarea normală a intestinului depinde în primul rînd de formarea normală a membranei cloacale. La toţi embrionii umani s-a putut identifica regiunea viitorului orificiu anal în partea dorsală a membranei cloacale, aproape de "şanţul cozii". În cazurile cu dezvoltare anormală membrana cloacală dorsală lipseşte. Ea este o structură esenţială pentru stabilirea şi dezvoltarea ulterioară a orificiului anal şi a rectului.

Se consideră că, cloaca anormală găsită la animalele de experienţă nu constituie o parte a spectrului normal al dezvoltării cloacei de la embrionii normali. Aceasta înseamnă că cloaca embrionului normal nu ar fi întîlnită la cazurile de MAR. Cu atît mai mult, termenul "persistenţa cloacei" pentru anomaliile de la rasa umană este impropriu.

Incidenţa MAR

Variază între 1/4000 şi 1/5000 de noi născuţi vii . În general, rata băieţi / fete variază între 1,4/1 şi 1,6/1.

Determinarea cu claritate a incidenţei anomaliilor luate individual după forma este mai puţin realizabilă căci s-au utilizat multiple clasificări şi este dificil să se facă o comparaţie între diversele serii publicate.

Clasificarea MAR

Stabilirea şi dezvoltarea unui sistem uniform de clasificare al MAR ar fi un imens beneficiu în stabilirea planului terapeutic şi ar influenţa previziunile prognostice ale fiecărei leziuni în parte.

Prima clasificare a MAR au făcut-o în 1934 Ladd şi Gross. Acestei clasificări în patru tipuri i s-au adus modificări, în special după cercetările lui Stephens.

Prima tentativă de a realiza un sistem uniform de clasificare a apărut în 1970, după întîlnirea chirurgilor pediatri ce a avut loc în Melbourne, Australia. Acest sistem a clasificat cazurile în: joase, intermediare şi înalte. A fost folosită în clasificarea a 1166 de cazuri raportate de membrii secţiunii de chirurgie a Academiei Americane a Pediatrilor (A.A.P.).

Următorul sistem de clasificare a fost propus în 1984 în urma unui workshop privind MAR. Din nou şi în această clasificare leziunile au fost separate în leziuni la fete, leziuni la băieţi şi leziuni rare. S-au evidenţiat 10 leziuni la fete şi 7 la băieţi.Vezi planşa, tabel 1.

O clasificare recentă a fost propusă de PENA. Leziunile au fost grupate în funcţie de sex şi de necesitatea sau nu a efectuării colostomiei ca manieră de tratament. Vezi planşa, tabel 2.

Orice sistem de clasificare este folosit, trebuie ştiut cîte ceva despre incidenţa diverselor tipuri de leziuni. Folosind clasificarea "Wingspread", Holschneider a găsit

la cei 536 de copii cu MAR 47% forme joase, 14% intermediare, 36% înalte şi 1% malformaţii ale cloacei.

Prezenţa fistulei între rect şi tractul urinar la băieţi a fost întîlnită la 87% din leziunile înalte. În mod similar, 79% din formele înalte sau intermediare la fete au fistulă între rect şi tractul genitourinar.

Leziunile joase la băieţi se prezintă fie ca stenoză sau anus acoperit (35%) fie cu o comunicare printr-un traiect fistulos între rect şi pielea perineului (58%).

Leziunile joase la femei au fistule identificabile în peste 90% din cazuri.

Folosind această clasificare, Pena a raportat recent o serie de 792 de pacienţi în care :

- 57% din băieţi au avut fistulă rectouretrală;
- 16% au avut fistulă rectovezicală;
- 19% au avut fie atrezie rectală, fie fistulă rectoperineală sau nu au avut fistulă.

Privind fetele din această serie :

- 42% au avut malformaţii de cloacă;
- 34% fistulă rectovestibulară;
- 3% fistulă rectovaginală.

Acest fapt sugerează că fistula rectovaginală este mai rară decât s-a crezut. Este posibil ca multe cazuri considerate anterior fistule rectovaginale să fi fost de fapt malformaţii ale cloacei.

Anomalii asociate MAR

Anomalii ale altor organe şi sisteme fără legătură cu leziunile de bază ale MAR apar în 85% din cazuri. Cele mai frecvente anomalii asociate sunt cele ale tractului urinar. Acestea constau în: rinichi ectopic pelvin, hidronefroză, megaureter, atrezie ureterală, agenezie renală unilaterală, rinichi multichistic, duplicitate ureterală, ectopie renală încrucişată cu fuziune renală. Pe serii largi de cazuri, asocierea MAR cu leziuni ale tractului urinar superior sunt întîlnite în 20%-54% din cazuri. Pacienţii cu malformaţii ale cloacei sau fistulă rectovezicală au pînă la 90% şansa unei asocieri cu malformaţii genitourinare. De aceea investigaţiile urologice sunt obligatorii în MAR înalte. Aceste explorări reprezintă o prioritate maximă la fel ca şi instituirea colostomiei. În cazurile cu leziuni joase, evaluarea urologică poate fi amînată şi efectuată "la rece".

Foarte frecvent MAR se asociază cu leziuni ale sacrului şi coloanei vertebrale. Mai mult, Ashcraft consideră malformaţiile sacrului ca cele mai frecvente în MAR. Pot lipsi una sau mai multe vertebre sacrate. Dacă lipseşte o vertebră se pare că nu există o implicare prognostică importantă, în schimb dacă lipsesc mai mult de

două vertebre, acest lucru reprezintă un semn prognostic rău, influenţînd continenţa fecală şi urinară.

Alte anomalii sacrate, insuficient individualizate, greu de recunoscut se referă la prezenţa unor hemivertebre, sacru asimetric, sacru scurt, sacru proeminând posterior, hemisacru. Acest ultim defect se asociază cu un control sfincterian precar.

Se asociază şi cu anomalii ale coloanei vertebrale. Anomaliile spinale înalte (hemivertebre) pot fi implicate în controlul sfincterian dar datele nu sunt bine cunoscute. În plus, malformaţii ale coloanei se pot asocia şi cu leziuni ale măduvei. Poate rezulta o dezvoltare anormală a tubului neural pe linia mediană, la locul defectului măduva putînd fi aderentă şi sub tensiune (tethered cord). Anomaliile măduvei spinării includ un con medular etalat, un filum terminale îngroşat cu ţesut gras, un lipom în această zonă. Nu s-au găsit corelaţii directe între formele de MAR înalte sau joase şi malformaţiile măduvei dar este clar că bolnavii cu MAR trebuie cercetaţi pentru depistarea acestor malformaţii, prin CT şi RMN.

Diagnosticul MAR

A. clinic :

Absenţa orificiului anal trebuie observată din sala de naşteri. Diagnosticul unei malformaţii supra, trans sau infralevatoriene poate fi pus printr-un examen fizic al perineului. Copilul trebuie menţinut în poziţie ginecologică şi examinarea se face cu lumină adecvată. Se pot folosi ca instrumente stiletul butonat, sonda canelată, o pensă.

La băieţi se cercetează amprenta orificiului anal, se merge anterior spre baza penisului pentru a evidenţia un traiect fistulos. Se cercetează defectele cutanate, stigmatele (bucket handle), căutînd un eventual traiect filiform care să conducă spre rect.

La băieţi diagnosticul fistulei perineale poate fi extrem de dificil în primele 24 de ore de viaţă. Examinarea trebuie repetată de cîteva ori pentru că fistula poate fi obturată la inceput de detritusuri şi mai apoi meconiul să destindă fistula, producînd "perle tegumentare" şi ulterior să apară picături de meconiu ce nu erau prezente iniţial.

La fete se cercetează eventuala deschidere anormală la perineu sau în vestibul a căii digestive. Ades este necesară depărtarea labiilor cu un mic speculum nazal sau o pensă hemostatică. Când deschiderea anormală a fost găsită, se poate explora cu stiletul butonat sau cu un cateter până se obţine meconiu.

La fete fistula trebuie diferenţiată cloaca de fistula rectovaginală înaltă observînd uretra. În cazul cloacei există un singur orificiu de deschidere la perineu iar cateterizarea aduce şi meconiu şi urină. Există de obicei un singur clitoris mărit de volum chiar deasupra singurului orificiu perineal. Dacă există o uretră net diferenţiată, plasată în poziţie normală şi un vagin care conţine meconiu, copilul are o fistulă rectovaginală şi nu o cloacă.

Examinarea perineului aduce date privind inervaţia şi dezvoltarea musculaturii. O amprentă anală profundă cu un răspuns viguros la manevra de excitare a perineului sugerează o inervaţie normală. Contracţia ridicătorilor anali trage amprenta anusului înainte iar excitaţia circumferenţială a amprentei anale determină reacţia fibrelor superficiale ale sfincterului extern. Inervaţia deficitară a zonei este trădată de tulburări micţionale ("dribling") sau glob vezical.

O masă tumorală plasată în perineul posterior spre sacru poate fi un lipomielo-meningocel cu deformaţii sacrate severe.

Dezvoltarea insuficientă a micilor labii, ambiguitatea organelor genitale externe, orificul necoborât pot fi martorii unei MAR înalte.

Examenul clinic se completează prin cercetarea permeabilităţii căii digestive superioare palparea abdomenului pentru rinichi şi vezică.

B. radiologic :

Examenul radiologic îşi propune trei directive :

- Precizarea tipului anatomic al malformaţiei şi definirea raporturilor exacte ale pungii rectale cu chinga ridicătorilor anali şi cu restul perineului;
- Evidenţierea unei fistule urinare, vaginale sau perineale;
- Prezenţa malformaţiilor asociate.

Mijloacele de explorare sunt :

1. **radiografia abdominală pe gol (invertografia)** se realizează după tehnica clasică descrisă de Wangenstein şi Rice :
   - se face după un interval de mai multe ore de la naştere, atunci cînd aerul intestinal atinge rectul.
   - Se plasează un reper opac la locul presupus al anusului.
   - Copilul este plasat cu capul în jos, poziţia fiind menţinută trei minute, pentru a permite aerului să muleze fundul de sac rectal.
   - Se face radiografia, strict în incidenţa de profil, ischioanele şi oasele pubiene trebuind să se suprapună perfect, avînd ca reper central marele trohanter.

Tehnica clasică a suferit o serie de **modificări** :

- Momentul realizării clişeului este de 24-36 de ore de la naştere;
- Se fac mai multe clişee pentru că chinga ridicătorilor acţionează în funcţie de plînsul copilului şi face ca fundul de sac să-şi modifice poziţia;
- Coapsele sunt flectate pe bazin pe de o parte pentru a facilita progresia aerului în micul bazin şi pe de altă parte pentru a evita suprapunerea radiologică a ischioanelor cu partea superioară a femurului de ambele părţi.

Clişeele permit precizarea poziţiei fundului de sac rectal în raport cu chinga ridicătorilor anali şi cu perineul, prin reperele STEPHENS şi CREMIN :

- ***Linia pubococcigiană a lui STEPHENS (PC line)*** corespunde planului de inserţie pelvină a ridicătorilor. Ea se tratează din punctul P situat în centrul

osului pubian (în formă de bumerang) la punctul C definit ca joncţiunea sacrococcigiană. Este vorba de fapt de marginea inferioară a celei de-a cincea vertebre sacrate, coccisul nefiind osificat la naştere. PC line întretaie ischioanele la unirea 1/3 superioare cu 2/3 inferioare. Dacă există o malformaţie sacrată importantă, împiedicînd identificarea celei de-a cincea vertebre sacrate, linia se trage din punctul P anterior pînă în punctul situat la unirea ¼ superioare cu ¾ inferioare a ischionului. Această linie trece prin colul vezical şi prin orificiul extern al colului uterin la fete.

- ***Linia lui CREMIN*** este paralelă cu PC line, fiind trasată la mijlocul distanţei dintre aceasta şi punctul inferior al ischionului (punctul I al lui Stephens). Corespunde inserţiei rectale a chingii puborectale.

STEPHENS a propus punctul A, situat pe prelungirea inferioară a liniei PI, la o distanţă egală cu distanţa PI. Se constată pe rx de profil realizate la copiii normali că acest punct A se proiectează deasupra reperului cutanat al anusului, corespunzînd proiecţiei liniei pectinee.

Proiecţia acestor repere pe rx de profil permite precizarea tipului malformaţiei :

- În formele înalte, fundul de sac se proiectează deasupra liniei PC. Poziţia sa nu este niciodată modificată de contractura ridicătorilor;
- În formele joase, fundul de sac se proiectează sub linia lui CREMIN;
- Cînd fundul de sac se proiectează între liniile PC şi CREMIN este vorba de o formă intermediară.

În ultimile două forme, proiecţia fundului de sac este variabilă în funcţie de gradul contracţiei ridicătorilor, ceea ce justifică realizarea mai multor clişee.

Oricare ar fi tipul malformaţiei, punctul A trebuie reperat căci el marchează nivelul liniei pectinee, dar în mod egal permite evaluarea poziţiei normale a anusului într-un plan anteroposterior.

Reperajul cutanat al poziţiei presupuse a anusului nu este uşor, preferîndu-se un lanţ de mici repere.

Există **piedici în interpretarea unei invertografii :**

- <u>Din raţiuni tehnice</u> : rx este făcută prea devreme după naştere şi aerul intestinal nu mulează fundul de sac rectal sau meconiul este impactat în fundul de sac şi nu lasă aerul să intre. În aceste situaţii, diagnosticul de MAR înaltă este abuziv;
- <u>Din raţiuni ce ţin de copil</u> : o fistulă urinară poate antrena o evacuare a aerului intestinal şi fundul de sac nu poate fi corect poziţionat. De asemenea un vagin plin cu aer prin intermediul unei fistule poate sugera fundul de sac al unei malformaţii joase.
- <u>Erorile legate de contracţiile ridicătorilor</u> se rezolvă prin mai multe clişee sau prin examen echografic.

2. **examen radiologic cu substanță de contrast :** se utilizează pentru :

• cercetarea unei fistule, ce se face fie prin injectarea de produs rx-opac în fistulă dacă există un orificiu perineal, fie prin cistografie retrogradă ce ar putea arăta o fistulă urinară. Trebuie realizate clișee de profil cu umplere vezicală pentru a evidenția o fistulă rectovezicală și clișee micționale pentru fistula rectouretrală sau reflux asociat.

• Opacifierea fundului de sac rectal, prin puncție cu un ac fin. Se injectează substanță de contrast hidrosolubilă evidențiind profunzimea fundului de sac.

• Realizarea urografiei intravenoase, ce poate evidenția anomalii ale aparatului urinar superior asociate.

Tot în cadrul examenului radiologic intră și radiografia de schelet sau / și rahis, ce poate releva o coloană sacrată anormală, cu valoare prognostică. O anomalie la nivel S4-S5 asigură o inervație normală a vezicii și ridicătorilor, pe cînd o anomalie la nivel S1-S2 se asociază întotdeauna cu tulburări neurologice severe și insuficiență de dezvoltare a ridicătorilor.

C. examenul echografic :

S-a impus în practica de zi cu zi de la mijlocul anilor 80. Se realizează o echografie a perineului cu copilul în decubit dorsal și membrele inferioare în abducție, cu secțiuni transversale și longitudinale ce permit identificarea fundului de sac și măsurarea distanței pînă la planul cutanat al perineului. După Schuster, o distanță mai mare de 2,5 cm trădează o MAR înaltă.

Se poate realiza și echografie abdominală și pelvină ce pune în evidență malformațiile asociate.

D. tomografia computerizată poate evidenția în plus malformațiile vertebrale complexe și prezența unui teratom presacrat.

Tratamentul malformațiilor anorectale

S-au descris multe tehnici chirurgicale. Multe dintre acestea încearcă să conserve chinga puborectală. Este principiul promovat de Stephens ce consideră chinga ca fiind cheia ce asigură păstrarea continenței.

Pentru a evita lezarea nervilor sau altor structuri din pelvis, alți autori au sugerat disecția anorectală interesînd intestinul din această zonă. Mollard a imaginat un abord perineal anterior care ține în primul rînd fistula rectouretrală.

S-au imaginat diferite tipuri de anoplastii pentru a împiedica producerea prolapsului mucos ulterior.

Există dispute privind adepții abordării posterioare a complexului malformativ anorectal și adversarii acestei idei. Stephens a încercat să reconcilieze cele două

curente, recunoscînd avantajele expunerii planurilor pe care-l dă abordul posterior și posibilitatea plasării rectului în limitele sfincterului extern și al complexului muscular, deși este un opozant al secțiunii complete a structurilor musculare ce ar fi astfel afectate.

Abordul perineal posterior

Toate malformațiile anorectale pot fi corectate prin acest abord. Mărimea inciziei se schimbă în funcție de specificul defectului. Pacientul este plasat în decubitus ventral cu pelvisul ridicat. Un stimulator electric este strict necesar pentru a identifica contracțiile musculare în timpul operației, ca un ghid ce orientează strict abordul median, lăsînd de-o parte și de alta a liniei mediane o cantitate egală de mușchi. Noi nu folosim stimulatorul electric și știm că am părăsit linia mediană cînd o cantitate mică de țesut adipos herniază în plagă. Incizia pornește de obicei de la vîrful sacrului spre centrul sfincterului extern. În cazul copiilor cu cloacă, incizia trece de singurul orificiu perineal și despică în două sfincterul extern. În situația defectelor joase, incizia e de dimensiuni mai mici și se practică o anoplastie minimă. Rațiunea acestui abord este că nici o structură nervoasă sau vasculară nu încrucișează linia mediană, obținîndu-se o expunere excelentă a planurilor fără atingerea structurilor importante. Cu acest abord, musculatura striată nu este în realitate divizată ci doar separată iar deferentele, structura prostatei și vasele seminale sunt respectate. Relația anatomică a rectului cu aceste structuri este complexă. Separarea rectului de structurile urogenitale este partea cea mai grea a acestui procedeu. Toate manevrele trebuie făcute la vedere, orice manevră oarbă predispunînd la distrugeri tisulare grave. Atunci cînd se practică coborîrea unui rect mult dilatat, pentru a preîntîmpina eventuala discrepanță între intestinul voluminos și defileul strîmt prin care este coborît, se practică plastia de reducție a peretelui rectal excizînd un lambou posterior.

Tratamentul chirurgical al diferitelor anomalii la baieti

*Malformațiile joase se tratează prin anoplastie.

*Malformațiile înalte :

1. fistula rectouretrală :

• se introduce un cateter Foley pe uretră. În 25% din cazuri cateterul intră în rect. Atunci fie se introduce cateterul în vezică cu un ghid fie se introduce intraoperator în uretră.

• Se separă fibrele complexului muscular (sfincter extern și ridicători) strict pe linia mediană, anterior și posterior de amprenta anală. Ridicătorii anali se găsesc în prelungirea inciziei. Cu cît o malformație este mai înaltă cu atît ridicătorii sunt

mai profunzi. Cînd se secţionează şi ridicătorii se vede rectul .Dacă există fistulă rectobulbară, rectul va proemina în plagă. Dacă fistula este rectoprostatică rectul abia va fi observat şi dacă este fistulă rectovezicală este necesar abord abdominal.

- Se secţionează rectul pe linia mediană pînă la fistulă. Deoarece nu există plan de separare a rectului de uretră, la 1 cm deasupra fistulei se pun repere şi, în plan iniţial submucos apoi complet, se separă peretele anterior al rectului de uretră, urmînd apoi o completă disecţie perirectală şi separare a acestuia. Disecţia este mai dificilă dacă există fistulă prostatică, existînd riscul lezării vascularizaţiei rectului. Dacă disecţia e completă aportul vascular al rectului rămîne bun.
- Se închide fistula.
- Se evaluează apoi dimensiunile rectului. Dacă punga rectală e mare se modelează la un diametru ce permite o coborîre uşoară, excizînd o porţiune din peretele posterior. Închiderea rectului se face în două planuri.
- Se reconstruieşte nodulul fibros al perineului şi se suturează bordul anterior al sfincterului extern secţionat.
- Rectul se plasează în faţa ridicătorilor anali, în centrul complexului muscular. Apoi marginile posterioare ale complexului muscular se apropie pe linia mediană.
- Se practică anoplastie cu lambouri cutanate perineale.

2. fistula între rect şi colul vezical (sau rectovezicală)

- se prepară bolnavul pentru abord dublu perineal şi abdominal, toată partea de jos a corpului copilului fiind pregătită steril.
- Iniţial se face abordul perineal posterior, structurile musculare fiind secţionate pe linia mediană. Se expune uretra şi un cateter mai gros din material plastic este trecut prin complexul muscular pe locul unde va fi plasat rectul. Mărimea tubului va fi astfel aleasă încît să fie egală cu mărimea spaţiului prin care se va face coborârea.
- Se trece la abordul abdominal. Se mobilizează rectosigmoidul. Fistula între rect şi colul vezical este de obicei localizată la 2 cm subperitoneal. Disecţia pelvisului va fi minimă şi va evita lezarea ductelor deferente. Rectul este separat de colul vezical şi fistula se închide cu fire nerezorbabile.
- Se reperează tubul de plastic băgat în timpul abordului perineal şi se coboară rectul modelat dacă este nevoie de-a lungul traiectului. Sunt situaţii cînd pentru mobilizarea rectului, pentru ca acesta să ajungă la perineu este necesar a se ligatura artera mezenterică inferioară.
- Se face anoplastie.

3. agenezia rectală fără fistulă

- În aceste cazuri, rectul terminat orb se localizează la nivelul uretrei bulbare.
- Se fac aceleaşi gesturi ca pentru tratamentul fistulei rectouretrale.
- Rectul trebuie separat cu mare atenţie de uretră căci ambele structuri au un perete comun chiar dacă nu există fistulă.

Tratamentul chirurgical al diverselor anomalii la fete

1. fistula perineală se tratează prin anoplastie.

1. fistula vestibulară :

Complexitatea acestui defect este ades nerecunoscută.

- Se trec mai multe fire 5-0 la joncţiunea cutaneomucoasă a fistulei.
- Incizie ca pentru PSARP, înconjurînd în rachetă fistula şi continuată în vestibul.
- Se disecă rectul. Cea mai delicată parte a operaţiei este disecţia peretelui anterior rectal de vagin, căci au perete comun. Trebuie creaţi doi pereţi dintr-unul singur. Disecţia se continuă cranial pînă se evidenţiază peretele normal al rectului, respectiv al vaginului.
- Se reface nodulul fibros al perineului. Se închide circumferinţa anterioară a complexului muscular, se coboară rectul şi se pune pe circumferinţa suturată şi se închide apoi circumferinţa posterioară a complexului muscular în spatele rectului.
- Se practică anoplastie.

2. fistula vaginală :

- Este un defect rar şi necesită incizie mai lungă.
- Cu cît localizarea fistulei este mai înaltă, cu atît peretele comun al rectului şi vaginului este mai scurt.
- Se fac aceleaşi gesturi ca la fistula rectovestibulară cu excepţia disecţiei circumferenţiale a rectului pentru a obţine o lungime adecvată a ansei.

3. persistenţa cloacei :

Tratamentul acestui grup de malformaţii reprezintă cea mai grea încercare de tehnică chirurgicală din chirurgia pediatrică. Scopul acestei intervenţii este de a separa rectul de vagin şi alteori vaginul de uretră. Ambele structuri, vaginul şi rectul, trebuie mobilizate pentru a ajunge la perineu. Canalul comun (vechiul sinus urogenital) va deveni uretră; vaginul este plasat imediat în spatele uretrei; rectul este plasat posterior în mijlocul complexului muscular.

- Se face o incizie mediană longitudinală de la sacrum pînă la singurul orificiu perineal.
- Complexul muscular este secţionat pe linia mediană. În faţa ridicătorilor se pot găsi structuri viscerale (fuziunea rectului cu vaginul).
- Se deschide rectul, apoi vaginul şi se continuă incizia cutanată spre orificiul perineal pentru a expune leziunea.
- La fel ca la fistula rectovaginală se desparte peretele comun al vaginului şi rectului pînş cînd se individualizează câte un perete. Separarea rectului de vagin este meticuloasă dar este mai simplă decît separarea vaginului de tractul urinar (aceste

două structuri sunt mai puţin elastice decît rectul şi peretele lor comun este subţire)

- Separarea uretrovaginală se face după aceleaşi principii ca şi cealaltă, cu fire de tracţiune 6-0 ale mucoasei vaginale, ce facilitează disecţia. Disecţia prea zeloasă devascularizează vaginul şi lezează uretra. Este destul 2-3 cm de perete vaginal. Dacă nu se obţine o lungime suficientă a vaginului care să permită coborîrea la perineu se recurge la vaginoplastie. Sunt posibile trei modalităţi de creştere a lungimii vaginului : **cu grefă pediculată de intestin subţire, cu lambou din domul vezical şi cu lambouri de piele din perineu sau din mucoasa labială.**
- Uretra se construieşte pe un cateter Foley în două straturi, cu fire separate nerezorbabile 5-0.
- Vaginul se coboară imediat în spatele uretrei. Dacă peretele anterior al vaginului nu este de calitate bună, pentru a preîntîmpina fistula uretrovaginală se poate roti cu 90° şi se poate aduce anterior perete vaginal lateral.
- Se reconstruieşte nodulul fibros al perineului, apoi rectul se fixează la perineu.

Îngrijiri postoperatorii :

- Tratament cu antibiotice 10 zile;
- Sonda Foley se menţine 8 zile (pentru cloacă 14 zile).
- După 2 săptămîni se încep dilataţiile care se menţin până se obţine mărimea canalului anal corespunzătoare vârstei, adică la 6 luni-Hegar 13, la 1 an- Hegar 14, la 3 ani-Hegar 14.
- Se închide colostomia, de obicei la 2-3 luni postoperator.

EXTROFIA CLOACALĂ

Extrofia cloacală, denumită şi fisura vezico-intestinală, cloacă ectopică, ectopie viscerală, extrofia de vezică complicată sau fisura peretelui abdominal reprezintă cea mai severă formă de defect al peretelui anterior al abdomenului.

Boala a fost descrisă de Littre în 1709 iar primul caz operat cu succes, în care s-a făcut o reconstrucţie, a fost raportat în 1960 de către Rickham. Mult timp, s-a considerat că pacienţii cu această malformaţie complexă ar fi sortiţi decesului iar tratamentul, nejustificat. Dar Rickham spunea: „...în următorii ani, chirurgii pediatri vor stăpâni această problemă. Trebuie reconsiderată părerea că aceşti copii nu vor fi utili societăţii şi ar fi mai bine să fie lăsaţi să moară". În anii 80, s-a raportat o rată a supravieţuirii după tratament de 83%.

Embriogeneză

Extrofia cloacală este considerată o manifestare a unei embriogeneze anormale şi nu o oprire în dezvoltare, căci embrionul uman nu trece în dezvoltarea sa printr-un

stadiu de extrofie. În mod normal, în perioada 2-3 săptămâni de viaţă intra-uterină, membrana cloacală desparte cavitatea celomică de spaţiul amniotic, fiind plasată pe linia mediană, în vecinătatea cozii, caudal de şanţul primitiv, într-o arie cu ectoderm şi endoderm, fără mezoderm. În săptămâna a 4-a, odată cu creşterea embrionului şi alungirea porţiunii caudale, membrana cloacală formează peretele anterior al sinusului uro-genital, la baza alantoidei. Tuberculii genitali migrează iniţial cranial şi lateral de membrana cloacală pentru a fuziona apoi, pe linia mediană, alungind distanţa dintre ombilic şi membrana cloacală, permiţând dezvoltarea unui perete infraabdominal intact. În acelaşi timp, septul uro-rectal se dezvoltă medial şi caudal, atingând perineul primitiv (membrana cloacală) şi separând calea uro-genitală de cea digestivă.

Există două teorii care ar explica embriogeneza anormală a extrofiei cloacale:

-**teoria „deplasării caudale"** care atribuie întreg spectrul malformativ (epispadias, extrofie de vezică) tulburărilor în deplasarea tuberculilor genitali, care nu ar mai fuziona corect. Dacă deplasarea şi lipsa fuziunii se face până la locul unde septul uro-rectal întâlneşte membrana cloacală, ar rezulta epispadiasul. Dacă deplasarea se face şi mai caudal rezultă şi extrofia de vezică şi chiar extrofia cloacală.

-**teoria „defectului în pană"** datorat unei membrane cloacale întinse care s-ar rupe şi ar permite apariţia defectelor. Teoria aceasta este susţinută de studii experimentale care au evidenţiat, la embrionii de pui, că implantarea unui grefon din material plastic în aria membranei cloacale determină efect de „pană" în dezvoltare, rezultând grade variate de tulburări în dezvoltarea regiunii infraombilicale.

A fost descrisă şi o cloacă „acoperită" în care se întâlnesc leziunile din extrofia cloacală, dar la pacienţi cu peretele anterior al abdomenului intact. Embriologic, această anomalie se explică printr-un defect de mezodermizare, în care mezodermul invadează complet sau parţial o arie în care s-a produs, deja, extrofia viscerelor prin efectul de „pană", în embriogeneză. În funcţie de gradul mezodermizării poate apare fisura vezicală superioară în care numai porţiunea apicală a vezicii este extrofiată, însoţind o uretră şi un penis normale.

Incidenţa

Extrofia cloacală reprezintă forma cea mai gravă a unui întreg spectru de boli, de la epispadias, extrofia de vezică şi mai departe. Apare cu o frecvenţă de 1 la 30.000 de nou-născuţi şi însumează 60% din spectrul anomaliilor (genitale, urinare, digestive). Dacă pentru extrofia de vezică există o predominanţă a sexului masculin de 2,3/1, extrofia cloacală apare cu aceeaşi frecvenţă la ambele sexe.

Anomalii asociate

Înafara anomaliilor care clasic apar şi definesc extrofia cloacală, în 85% din cazuri se găsesc şi alte anomalii după cum urmează:

-anomalii urinare, frecvente (40-60%) şi constau în rinichi în potcoavă, hidronefroză, atrezie uretrală, agenezie renală unilaterală, rinichi multichistic, duplicaţii uretrale, ectopii sau fuziuni renale.

-anomalii vertebrale (meningocel, mielomeningocel, lipomeningocel) şi care determină mielodisplazie, se întâlnesc şi ele cu o frecvenţă ridicată (30-40%). Alte anomalii ale SNC sunt mai puţin frecvente. Supravieţuitorii au un intelect nomal.

-anomalii gastro-intestinale constau în malrotaţii, atrezie duodenală, duplicaţii, diverticul Meckel, absenţa apendicelui sau apendice dublu. Trebuie cunoscută posibilitatea unui intestin subţire proximal scurt şi trebuie luate toate măsurile pentru conservarea lungimii sale, având în vedere apariţia unui sindrom de intestin scurt, după tratament.

-anomalii ale membrelor inferioare, picior strâmb, luxaţie de şold, agenezii.

Aspectul clinic

Complexul de anomalii constă într-un omfalocel, plasat în partea superioară şi două hemivezici care în mijloc delimitează o zonă de mucoasă intestinală, în partea inferioară. Porţiunea de intestin ce proiemină între cele două hemivezici reprezintă aria ileo-cecală. Se descriu patru orificii: cel superior reprezintă orificiul prin care se deschide lumenul intestinal proximal (poate exista un prolaps asemănător unei trompe de elefant), cel inferior reprezintă locul de unde porneşte intestinul distal ce, invariabil, se va termina orb, asociat cu absenţa orificiului anal.Celelalte două orificii sunt laterale şi reprezintă orificii ale lumenului apendicular.

Organele genitale ale copiilor cu extrofia cloacală sunt întotdeauna malformate. La băieţi, testiculii sunt necoborâţi, penisul este bifid, placat pe pubis, scrotul poate fi absent. La fetiţe, clitorisul este bifid (sau absent), vaginul este dublu (sau poate lipsi), uterul este bifid sau dublu.

Evaluarea complexului lezional se face printr-un examen amănunţit, probe de laborator şi explorări imagistice. La scurt timp după naştere, fără nici o altă contraindicaţie, se va începe tratamentul chirurgical. Este necesară o strategie clară de tratament şi cazurile vor fi rezolvate de echipe chirurgicale cu experinţă.

Evaluarea preoperatorie se va adresa tractului urinar superior, SNC, anomaliilor musculo-scheletale şi aparatului genital.

-examenele de laborator se referă la probe de sânge şi determinarea electroliţilor, glucozei, ureei, creatininei, calciului, hemogramei şi probelor hepatice. Toţi copiii vor avea determinat cariotipul.

Majoritatea băieţilor cu extrofie cloacală, din păcate, nu pot beneficia de reconstrucţie în direcţia sexului masculin, datorită condiţiilor anatomice, şi vor fi „construiţi" în direcţia sexului feminin.

-explorări imagistice: radiografii (întreg scheletul), ecografie, urografie.

Tratamentul extrofiei cloacale va fi făcut de către o echipă complexă - chirurg pediatru, ortoped pediatru, neurochirurg, neonatolog - cu experienţă, după un plan terapeutic bine stabilit de la început. Echipa poate coopta şi personal ajutător (surori, psihiatru) şi va face apel la cooperarea familiei, al cărui aport în tratament nu trebuie, totuşi, supraestimat. Tratamentul va fi chirurgical şi va fi practicat în unul sau mai multe momente operatorii. Corecţia într-un singur timp operator este ideală. Acest fapt depinde de pacient (stare generală, alte malformaţii) şi de experinţa echipei operatorii (un diagnostic antenatal precis poate orienta mama să nască într-un centru medical ce dispune şi de chirurgi pediatri cu experienţă).

Închiderea omfalocelului este indicată la vârsta de 48-72 ore datorită relativei elasticităţi a scheletului neonatal ce ar permite şi apropierea oaselor pubisului. Se practică incizii cranial pentru a permite integrarea anselor în abdomen şi la nevoie, se apelează la plase de material sintetic (SILASTIC), pentru a asigura etanşeitatea peretelui anterior al abdomenului.

Corecţia defectelor intestinului. Scopul principal este păstrarea unui segment intestinal cât mai lung posibil. Se va anastomoza ileonul terminal cu porţiunea de colon care se termină orb în pelvis şi capătul acestuia va fi scos în colostomie la nivelul peretelui anterolateral al abdomenului. Numeroase studii au demonstrat superioritatea colostomiei în dauna unei ileostomii la locul unde ileonul se termină în placa extrofiei. Este de preferat să se păstreze apendicele în perspectiva folosirii sale drept cale de derivaţie a urinii şi să se păstreze colonul duplicat pentru a fi utilizat ca ansă izoperistaltică sau antiperistaltică în tratamentul sindromului de intestin scurt sau pentru reconstrucţia vezicii urinare (colocistoplastie de lărgire). La vârsta de un an se va lua decizia: dacă pacientul rămâne în colostomie definitivă sau se va practica o coborâre abdomino-perineală . Este greu de obţinut o continenţă mulţumitoare datorită situaţiei anatomice speciale (musculatura perineului este slab dezvoltată). Rezultatele intervenţiilor de coborâre abdomino-perineală (fie tehnica clasică- Stephens fie tehnica modernă- Pena) sunt mediocre.

Reconstrucţia tractului urinar. După separarea plăcii intestinale dintre cele două hemivezici se tentează reconstrucţia vezicii. Se apropie pe linia mediană peretele posterior al celor două hemivezici, apoi pereţii anteriori, construindu-se o vezică, de obicei de volum foarte mic. Vezica reconstruită se va deschide la perineu – vezicostomie perineală. Intervenţia, efectuată în perioada neo-natală are şanse de reuşită în 10-30% din cazuri şi pentru că oasele bazinului sunt elastice şi permit, prin intermediul a două osteotomii iliace posterioare, apropierea ramurilor depărtate ale pubisului. Vezica, astfel reconstruită, va fi plasată în micul bazin, îndărătul pubisului refăcut. Dacă reconstrucţia în perioada neo-natală reuşeşte copilul va fi reoperat la vârsta de 2-3 ani când se va corecta epispadiasul după tehnica Young-Dees-Leadbetter şi când se speră realizarea unei continenţe urinare. Dacă situaţia nu

permite astfel obţinerea unei continenţe vezicale, se apelează la cistoplastie de lărgire cu „patch" colic (sau ileon sau stomac) şi derivaţii externe continente (prin intermediul apendicelui – Mitrofanoff - sau ileonului sau colonului). Nu există experienţă privind realizarea continenţei vezicale cu ajutorul sfincterului artificial. Alteori, orice tentativă de reconstrucţie vezicală eşuează şi atunci este necesară extirparea plăcii vezicale şi ureterosigmodostomie, cu mecanism antireflux, într-o ansă colică scoasă la perete. Se apreciază că intervenţia de deschidere a ureterelor direct în colon (Coffey) este depăşită.

Reconstrucţia aparatului genital. Situaţia ideală este cea în care anatomia locală permite o reconstrucţie a epispadiasului după tehnica Young-Dees. Din păcate această situaţie este foarte rară. Frecvent, pacienţii de sex masculin nu au corpi cavernoşi şi celelalte structuri ale falusului care să permită o reconstrucţie adecvată şi atunci, de comun acord cu familia, sunt declaraţi de sex feminin şi li se practică orhiectomie (cu ocazia primei intervenţii la naştere) şi vor fi crescuţi în direcţia sexului feminin. Structurile genitale vor fi păstrate pentru a se construi un clitoris, hemiscroturile vor fi viitoarele labii, iar la o vârstă mare (12 ani) se va face vaginoplastie. La sexul feminin, clitorisul bifid şi labiile mari permit o reconstrucţie mai bună. Vaginul dublu sau atrezia unui vagin vor fi rezolvate la vârsta pubertăţii.

Rezultatele tratamentului extrofiei cloacale, în ciuda progreselor înregistrate, rămân mediocre. Mortalitatea perinatală este gravată de celelalte anomalii asociate. Intervenţiile chirurgicale, multe şi de mare amploare, cu rezultate care nu se ridică la înălţimea aşteptărilor familiei impun o conduită aparte din partea medicului chirurg pediatru.

CAPITOLUL VIII

PATOLOGIA APARATULUI UROGENITAL

Hidronefroza congenitală
Megaureterul
Valvele de uretră posterioară
Extrofia de vezică
Epispadias
Hipospadias
Fimoza şi parafimoza
Anomaliile de migrare testiculară
Sindromul de "scrot acut" la copil
Enurezisul
Coalescenţa micilor labii
Hidro şi hematocolposul
Hidro şi hematometria

HIDRONEFROZA CONGENITALĂ
(Sindrom de joncţiune pielo-ureterală)

Joncţiunea pielo-ureterală nu este un sfincter ci o zonă de pasaj de la o porţiune largă la una îngustă.
Frecvenţă mai mare la sexul feminin.
Bilateralitate 10-20%.

Natura obstacolului.
1. **Funcţional** (>50%) prin viciu de transmitere peristaltică (primii 4 cm de ureter rămân inerţi).
- macroscopic: ureterul normal sau îngust şi cu pereţi subţiri
- histologic: anomalii musculare şi hipertrofia fibrelor de colagen
2. **Stenoza fibroasă a ureterului proximal** (20%).
3. **Inserţie înaltă a ureterului.**
4. Obstacol extrinsec: vas polar inferior, bride fibroase (excepţional)

Anomalii asociate.
1. **Simfiza renală** (rinichi în potcoavă). Unul din multiplii pediculi vasculari poate comprima joncţiunea.
2. **Reflux vezico-ureteral** (RVU) (10%).

Diagnostic pozitiv.
Antenatal: ecografic. Confuzie cu:
- displazia renală multichistică
- RVU (dilataţie pielică intermitentă)
- megaureter primar obstructiv

Postnatal:
Clinic: dureri, tumoră abdominală (uneori "fantomă"), hematurie, rareori infecţie urinară (15%) şi hipertensiune arterială.

Urografie intravenoasă (UIV): întârziere de eliminare + distensie pielo-caliceală.
Criterii de apreciere a stazei pe UIV:
- persistenţa opacifierii pe clişee tardive (imagine "suspendată")
- absenţa opacifierii ureterale sau opacifiere lentă şi tardivă

Diferenţierea de pielectazie în formele minore (UIV cu hidratare forţată) şi dacă este obstrucţie (forma minoră) dilataţia se accentuează ± durere.

Aprecierea valorii parenchimului renal prin:
- Grosimea măsurată ecografic nu la UIV
- Scintigrafie

Testul Whitaker pune diagnosticul de obstrucție:
- puncție pielică translombară și cateter vezical
- se introduce în bazinet cu seringa ser fiziologic, cu debit constant, suprafiziologic (5 ml/min la copil și 10 ml/min la adolescent)
- când presiunea bazinetală nu mai crește (rămâne în platou) se măsoară P bazinetală și P vezicală.
- P diferențială > 20 cm apă ⇨ obstrucție
- P diferențială < 15 cm apă ⇨ nu este obstrucție
- P diferențială între 15-20 cm apă ⇨ semnificație echivocă

Forme particulare
1. Asocierea litiazei (nu agravează evoluția)
2. Hidronefroza acută (vas polar inferior declanșant). Cauza este viciul de joncțiune; clinic apar dureri violente, ecografic se observă dilatație pielică mare iar UIV în perioada dureroasă arată rinichi mut sau opacifiere tardivă. Intraoperator se găsește bazinet mare căzut peste vasul polar inferior. Prognosticul este mai bun decât în formele cronice
3. Forma asociată cu duplicația pielo-ureterală (este lezat pielonul inferior)
4. Forma neonatală cu manifestare tumorală; în această situație, urografic rinichiul este mut, funcția renală fiind întotdeauna conservată.

Tratament
Nou-născut și sugar
1. Formele minore ⇨ urmărire
2. Formele medii: operație între 1-6 luni (dezvoltare fizică satisfăcătoare)
3. Formele grave: operație cu sau fără pielostomie cutanată prealabilă

La copil
1. Formele minore: urmărire ecografică și scintigrafică. Evolutivitate ⇨ operație.
2. Formele medii și mari cu rinichi funcțional se operează:
- rezecția joncțiunii cu anastomoză pielo-ureterală
- pieloplastie reducțională facultativă
- vas polar: descrucișare (vasul nu se secționează)

Eficiența descrucișării rareori este reală.
3. Hidronefroza cu rinichi nefuncțional (UIV + scintigrafie): nefrectomie.
4. Formele bilaterale: operații spațiate.

5. Eșecul pieloplastiei; în acest caz sau în situația hidronefrozei gigante cu bazinet inert se practică anastomoza calicelui inferior la ureter.

Rezultate funcționale
Calicele dilatate persistă postoperator în 40% din cazuri (nu este eșec).
Funcția renală preexistentă rămâne ca atare sau cel mult se ameliorează ușor.
In hidronefroza acută funcția renală revine foarte repede.

MEGAURETERUL

Definiție

Megaureterul este expresia unor afecțiuni, adesea malformații, ale aparatului urinar, foarte diferite unele de altele, ale căror punct comun este determinarea unei dilatații ureterale cu mai mult sau mai puțin răsunet asupra funcției renale. Termenul de "megaureter" a fost folosit prima oară de Caulk în 1923 pentru a desemna o dilatație ureterală pelvină fără o dilatație pielocaliceală supraiacentă. Acum, termenul este consacrat prin folosire curentă dar el nu desemnează decât consecințele unei alte maladii.

Clasificarea megaureterelor

Tentativele de clasificare în megauretere primitive și secundare nu au clarificat problemele, cel puțin din punct de vedere semantic. Comitetul internațional de standardizări ale nomenclaturii megaureterului a propus următoarea clasificare:

<u>megaureter cu reflux</u>
- primitiv - megaureter primitiv refluant pe ectopie ureterală (sindromul "megavezică- megaureter", sindromul "prune-belly").
- secundar - disfuncții cervicoureterale (vezică neurologică).

<u>megaureter obstructiv</u>
- primitiv - obstrucție intrinsecă (stenoză, segment adinamic, ectopie, ureterocel).
- secundar - obstrucție extrinsecă (vezică neurologică, tumori retroperitoneale).

<u>megaureter fără reflux și fără obstrucție</u>
- primitiv - megaureter primitiv non-obstructiv dovedit (sindrom "prune-belly").
- secundar (poliurie, infecții).
- ureter rămas dilatat după ridicarea obstacolului.

Ca frecvență, se detașează două categorii de megaureter, megaureterul primar obstructiv și megaureterul secundar unei obstrucții subvezicale. Ambele forme impun o sancțiune terapeutică aplicată corect.

Frecvența bolii

77% din cazurile de megaureter sunt diagnosticate la vârsta copilăriei şi peste 33% dintre acestea la nou-născut. Diagnosticul antenatal al uropatiei obstructive a intrat în practica curentă. Băieții sunt mai frecvent afectați cu o rată de 2/3 a frecvenței iar dacă leziunea este bilaterală, în 4 din 5 cazuri localizarea este pe partea stângă. La fete atunci când leziunea este unilaterală părțile sunt afectate în aceeaşi proporție. Formele bilaterale reprezintă 28,5% din cazuri iar un sfert din cazurile de megaureter au şi reflux asociat. În 4-12% din cazurile de megaureter este prezentă şi insuficiența renală.

Malformații asociate

Megaureterul se poate dezvolta într-un complex malformativ. O altă malformație a aparatului reno-urinar se întâlneşte în 40% din cazuri (viciu de joncțiune pielo-ureterală, agenezie renală, reflux vezico-ureteral controlateral, diverticul vezical, hipospadias, criptorhidie). O malformație extraurologică este întâlnită la 6-10% dintre pacienți (trisomie orice formă, anomalii osoase, cardiace, ano-rectale). Litiaza complică 5-8% dintre megauretere.

Explicațiile embriologice privind megaureterul nu sunt decât în stadiul de ipoteză.

- Teoria valvelor explică megaureterul ca fiind o consecință a rezorbției tardive şi incomplete a membranei Chawalla sau a repermeabilizării tardive a porțiunii distale a ureterului.
- Teoria compresiunii extrinseci prin canalul Wolf sau prin elemente vasculare.
- Teoria refluxului evocată pentru prima oară de Hutch.
- Teoria tulburărilor de miogeneză limitată la zonele dilatate care ar explica prezența unui megaureter cu o porțiune terminală, spre vezică, aparent normală.

Anatomie patologică

Din punct de vedere anatomopatologic, megaureterului i se descrie elementul obstructiv şi porțiunea dilatată.

Elementul obstructiv responsabil ulterior de dilatația supraiacentă este segmentul terminal al ureterului. Acest segment patologic are o lungime variabilă de 0,5-8cm, cu o medie de 1,7cm. Cel mai frecvent, orificiul ureteral este de aspect normal şi se deschide normal în vezică. În 90% din cazuri este vorba de o obstrucție funcțională prin oprirea peristaltismului. S-au descris 5 categorii de leziuni:

- hipertrofia colagenică pură, de departe cea mai frecvent întâlnită (în 66% din cazuri)
- achalazia musculară în care fibrele musculare longitudinale sunt rare, atrofice.
- predominența fibrelor musculare circulare la joncțiunea între segmentul dilatat şi segmentul cu diametru normal, realizând efectul de sfincter.

- disembrioplazia fibroepitelială prezentă în 12% din cazuri caracterizată printr-o anarhie tisulară şi prezența mai multor cavități oarbe în contiguitate cu lumenul ureteral.
- un aspect practic normal care conduce la mai multe ipoteze pentru explicarea caracterului obstructiv:

-fie un dezechilibru între receptorii alfa şi beta adrenergici care sunt prezenți în teaca Waldeyer.

-fie o tulburare de miogeneză ce respectă ureterul intravezical, interesând doar porțiunea dilatată.

-fie un dezechilibru cantitativ în raportul fibre musculare/fibre colagenice.

În toate aceste cazuri care constituie majoritatea leziunilor, diametrul interior al canalului ureteral este normal şi permite să poată fi cateterizat cu un cateter inferior lui CH 5. În 10% din cazuri există un obstacol organic prin retracția lumenului ce se transformă într-un inel scleros ce nu permite introducerea unui cateter CH 5.

Porțiunea dilatată. Deasupra obstacolului ureterul se dilată şi se alungeşte, formând o multitudine de bucle. Alungirea se poate face până la de trei ori lungimea ureterului normal. Peristaltismul este de obicei păstrat, uneori chiar exagerat dar el se opreşte la nivelul porțiunii terminale a ureterului. Macroscopic, peretele este îngroşat. Importanța hipertrofiei creşte cu gradul obstrucției şi vârsta bolnavului. Ea este consecința mai multor fenomene observate microscopic:

-o îngroşare a stratului muscular prin hipertrofie şi hiperplazie, cu atât mai importantă cu cât copilul este mai mare în vârstă.

-hipertrofia colagenică relativ moderată care este un proces reversibil.

-hiperplazia elastică, predominantă la copilul mic. Ea explică distensia mare a ureterului la această vârstă şi reducerea imediată a diametrului după suprimarea obstacolului.

Studiile de microscopie electronică au relevat importanța leziunilor celulare şi a excesului de colagen. Răsunetul asupra parenchimului renal este în cazul megaureterului mai redus decât în cazul refluxului masiv sau obstacolului subvezical.

Diagnosticul megaureterului

Clinic: mai mult de două treimi din cazurile de megaureter prezintă infecție urinară la momentul diagnosticului. Febra va fi semnul revelator obişnuit. Ea se poate asocia cu alte simptome: unele evocatoare, cum ar fi durerile lombare, tulburările micționale, hematuria; altele pot induce în eroare: durerile lombare, tulburările digestive, semnele meningiene. Alteori există un tablou gravissim, septicemic. Mai rar există insuficiență renală cronică, hipertensiune arterială. În 15% dintre cazuri diagnosticul este fortuit, cu ocazia unei examinări medicale de rutină prin punerea în evidență a unei tumori lombare, a unei piurii, sau după un bilanț sistematic al unui

copil plurimalformat. Acest tablou clinic are tendința să dispară datorită diagnosticului antenatal prin ecografia uterului gravid.

Examene complementare

- urografia intravenoasă este examenul de neînlocuit pentru datele morfologice și funcționale pe care le oferă. Va fi evidențiată atât dilatația ureterului cât și îngustarea sa la intrarea în vezica urinară. Urografia precizează starea parenchimului, tipul de megaureter, anomalia joncțiunii ureterovezicale, normalitatea aparatului urinar inferior.

- cistografia este componenta indispensabilă a urografiei pentru a stabili că aparatul urinar inferior este normal, mai ales în zona colului vezical, și în același timp pentru a cerceta refluxul, nu numai în ureterul dilatat cât și în partea opusă, aparent normală.

-ecografia completează și ea urografia aducând următoarele precizări: verifică existența unui rinichi nefuncțional, dă date despre dimensiunile corticalei și cavităților pielocaliceale ale unui rinichi nefuncțional (mut urografic), permite plasarea unui cateter percutan pentru a drena un rinichi în suferință sau pentru a realiza o pielografie ascendentă. În principiu, ecografia renală este un examen de rutină practicat tuturor bolnavilor și ea precede urografia. Atenție: în perioada neonatală poate confirma sau infirma o posibilă uropatie obstructivă!

- pielografia translombară prin puncție ghidată ecografic a unor cavități pielocaliceale dilatate informează despre dimensiunile și forma ureterului și evidențiază clar porțiunea terminală ce se comportă obstructiv.

- pielografia ascendentă este o metodă invazivă dar uneori necesară pentru acuratețea diagnosticului. Cu ajutorul cistoscopului se trece o sondă prin orificiul ureteral și se opacifiază ureterul cu substanță de contrast.

- explorările izotopice sunt frecvent folosite. Scintigrama cu DMSA 99m Tc permite un studiu separat al valorii funcționale a rinichiului, în particular pentru rinichii cu dilatație cronică. Scintigrafia cu DTPA 99m Tc furnizează un excelent studiu dinamic al excreției urinare.

- alte explorări folosite sunt: testul Whitaker, arteriografia, CT.

Tratament

Tratamentul megaureterului este chirurgical. Dacă pentru tipul 1 intră în discuție temporizarea, pentru tipurile 2 și 3 tratamentul este exclusiv chirurgical. Chiar dacă indicația chirurgicală este absolută se are în vedere asocierea unui tratament medical antiinfecțios pentru cazurile cu infecție urinară asociată.

Tratamentul medical este prealabil intervenției și va fi urmat postoperator. Schemele de tratament împotriva infecției urinare vor fi energice și bazate pe rezultatele uroculturii și antibiogramei.

Tratamentul chirurgical poate fi făcut într-un timp operator sau în doi timpi operatori. Ideal este tratamentul într-un timp. Obiectivele tratamentului chirurgical:

- suprimarea porțiunii patologice obstructive
- reimplantarea ureterului în vezică printr-un procedeu care să evite refluxul
- remodelarea ureterului dilatat (este un gest la alegerea chirurgului).

Pentru atingerea acestor obiective trebuie ca lungimea secțiunii ureterale să fie făcută până în porțiune cu peristaltică iar reimplantarea uretero-vezicală să fie făcută conform tehnicilor de reimplantare antireflux (ex. Cohen, Leadbetter-Politano).

Tratamentul chirurgical „în doi timpi" implică derivația prealabilă a urinii din ureterul dilatat (ureterostomie, pielostomie) urmată de tratamentul chirurgical standard practicat la un interval de trei săptămâni. Se poate avea în vedere o derivație temporară pe durata a mai multor săptămâni pentru cazurile în care e necesară aprecierea exactă a valorii funcționale a unui aparat renal inițial mut urografic sau pentru a decomprima o cale excretorie dilatată monstruos.

Complicațiile postoperatorii sunt stenoza și refluxul vezicoureteral rezidual. Reintervențiile sunt dificile mai ales în situația eșecului bilateral.

VALVELE DE URETRĂ POSTERIOARĂ

Valvele de uretră posterioară constituie cea mai frecventă cauză de disurie la băieți, boala realizând o incidență de 1/5000 de nou-născuți de sex masculin. Ca maladie congenitală este întâlnită excepțional la mai mulți membri ai unei fratrii. Au fost raportate și câteva cazuri de obstrucție valvulară la nivelul uretrei feminine, dar nici o descriere a unei astfel de leziuni nu poate fi comparată din punct de vedere embriologic cu valva de uretră posterioară întâlnită la sexul masculin.

Anatomie patologică

În 1919 Hugh Young a descris și clasificat valvele de uretră posterioară în trei tipuri, clasificare valabilă și azi:

- valvele de tip I sunt situate la polul inferior al verum montanum, considerate a fi rezultatul unui defect de rezorbție a repliurilor uretero-vaginale. Aceste repliuri depășesc fețele laterale ale sinusului urogenital spre săptămâna a 9-a de viață intrauterină, plecând de la polul inferior al verum montanum și dirijându-se în jos și înainte spre orificiul glandelor Cooper. În mod normal aceste repliuri vor da labiile mici la fetițe și frenul verumului la băieți. Aceste valve sunt într-o oarecare măsură frenurile verum montanum patologice și insuficient involuate. De altfel, copilul purtător de valve uretrale tip I Young nu are frenul verumului montanum identificabil. Se consideră că aceste valve ar mai rezulta și dintr-o inserție anormală și din persistența canalelor lui Wolf care drenează pro- și mezonefrosul.
- valvele de tip II sunt repliuri mucoase ce pornesc de la verum montanum către colul vezical. Sunt forme excepționale.
- valvele de tip III - adevărate diafragme, sunt legate de un defect de rezorbție a membranei urogenitale, partea anterioară a membranei cloacale. Această rezorbție se realizează în mod normal la embrionul de 12-16 mm dezvoltare. Diafragmul

este independent de veru montanum iar defectul de rezorbţie nu se produce mereu în centrul membranei urogenitale şi de aceea orificiul poate avea sediul excentric. Stephens a descris şi un al patrulea tip de valve responsabile de obstrucţia de uretră posterioară observată la copilul de sex masculin atins de aplazia muşchilor peretelui anterior al abdomenului (sindrom prune-belly).

La examenul microscopic toate valvele prezintă un centru conjunctiv uneori traversat de vase, tapetat pe cele două feţe de un epiteliu urinar de tip excretor. Grosimea valvei depinde de dezvoltarea acestui ţesut conjunctiv central.

Fiziopatologie

Pentru a înţelege clinica valvelor de uretră posterioară trebuie luat în considerare faptul că dinamica şi fiziopatologia sunt consecinţe ale însăşi obstrucţiei. Răsunetul în amonte este variabil şi depinde de gradul obstrucţiei, musculatura subjacentă este „de luptă" şi toate cavităţile de deasupra obstacolului vor fi dilatate. Pretutindeni unde urina stagnează infecţia urinară complică grav leziunile.

Consecinţele funcţionale ale obstrucţiei prin valve de uretră posterioară se vor răsfrânge asupra vezicii urinare, ureterelor, uretrei şi rinichilor.

Uretra subjacentă valvelor este alungită şi dilatată iar spaţiul dintre colul vezical şi valve se numeşte „cameră subvezicală". Orificiile utriculei prostatice şi canalelor ejaculatorii pot fi lărgite fără ca refluxul urinar în calea spermatică să fie frecvent.

Vezica are un perete compact, hipertrofic şi hiperplazic care devine apoi rigid prin scleroză şi fibroză. Colul vezical este hipertrofic şi face relief sub detrusor. Obişnuit, vezica este destinsă şi există o importantă hipertrofie a musculaturii detrusorului, veritabil miocard al vezicii.

Ureterele sunt dilatate, câteodată în mod simetric. Dilataţia ureterelor poate atinge dimensiuni monstruoase chiar dacă nu există un obstacol cert la racordul uretero-vezical. Este vorba de un ureter destins în amonte de o vezică patologică, la un pacient disuric.

Rinichii vor fi afectaţi în diferite grade, funcţie de gravitatea ostacolului. Parenchimul renal subţiat în jurul căii excretorii intrarenale destinse va deveni displazic. Se va instala nefrită interstiţială ascendentă, scleroza renală.

Clinica

Semnele clinice diferă în funcţie de vârsta pacientului.

- la nou-născut domină simptomatologia de ordin digestiv (vărsături, diaree, deshidratare, meteorism abdominal) la care se asociază ascită urinoasă, detresă respiratorie, palparea unor mase voluminoase în cele două flancuri şi palparea globului vezical. Nou-născutul având vezica abdominalizată, globul vezical nu numai că se palpează cu uşurinţă dar se observă uşor. Uneori copilul nu urinează cu jet plin ci „picătură cu picătură" (dribling), concomitent cu prezenţa globului vezical. În aceeaşi măsură, în faţa unui copil nou-născut care elimină urină prin

ombilic, în cursul micţiunii sau independent de ea, vom evoca diagnosticul de valvă de uretră posterioară.

- la sugar pe primul plan va fi insuficienţa renală secundară numeroaselor pusee de infecţie urinară, adesea tratate cu mari cantităţi de antibiotice, fără rezultat.
- la copilul mic semnele urologice (disurie), infecţioase (febră, frison), digestive (diaree, meteorism) se intensifică, se intricã şi accentuează insuficienţa renală. Cu vârsta, simptomatologia va fi dominată de disurie, glob vezical, pseudoincontinenţă de urină, polakiurie, piurie.

Constatarea vizuală a jetului micţional subţire la un copil care se chinuie să urineze, existenţa unui glob vezical şi palparea în hipogastru a unui reziduu postmicţional sunt elemente definitorii pentru valva de uretră posterioară.

Diagnosticul valvelor de uretră posterioară poate fi antenatal sau postnatal.

- antenatal, prin ecografia uterului gravid care va sugera prezenţa unui obstacol subvezical printr-o ureterohidronefroză bilaterală, simetrică, dilataţie vezicală de diferite grade şi adesea o subţiere a peretelui vezical. Uneori poate fi vizualizată chiar dilataţia uretrei posterioare. Uterul va avea oligohidramnios.
- Postnatal se bazează pe semnele clinice, imagistice, endoscopice şi investigaţii biologice.

-diagnosticul imagistic face apel la:

*echografie ce va releva căile urinare (calice, bazinete, uretere şi vezică) dilatate. Poate măsura grosimea parenchimului renal.

*urografia intravenoasă aduce date despre funcţionalitatea secretorie a parenchimului renal, gradul de dilataţie a căilor urinare.

*uretrocistografia micţională este examenul care poate evidenţia obstacolul reprezentat de valve. Se vizualizează dilataţia uretrei posterioare, patognomonică.

-diagnosticul endoscopic necesită o dotare corespunzătoare. Este vorba de trusă de endoscopie urinară pentru copil (Ch 8,10) şi care în afara sursei de lumină rece, dispozitivului optic mai cuprinde şi rezectoscop cu ajutorul căruia valvele sunt înlăturate. Endoscopul pătruns pe uretră va evidenţia dinspre vezică spre meatul urinar, detrusorul cu aspect de miocard, colul vezical hipertrofiat, orificiile ureterale beante, dilataţia uretrei sub colul vezical şi mai ale cele două valve, repliuri care vin şi se apropie de linia mediană ca două uşi rabatabile, obstruând complet uretra (veru montanum nu se mai vede).

-investigaţiile biologice vor pune în evidenţă hiperazotemia, acidoza, hemoconcentraţia prin deshidratare şi infecţia urinară (germenii adesea implicaţi sunt E.coli, proteus mirabilis).

Tratament

Este condus după următoarele principii:

- reechilibrare hidroelectrolitică, tratamentul infecţiei urinare.

- drenajul preoperator.
- rezecția valvelor, chirurgical sau endoscopic.

În primul rând, înaintea drenajului preoperator este necesară aprecierea stării clinice a pacientului. Pacienții fără infecție urinară și cu un nivel mediu al azotului pot să nu necesite drenaj, dar un pacient care are o azotemie semnificativă însoțind o infecție urinară necesită urgent un drenaj al urinii.

Odată confirmată retenția acută de urină se face un sondaj vezical cu a sondă de dimensiuni adecvate (Foley Ch 6, 8, 10) în condiții de perfectă sterilitate. Se prelevă urocultură și se lasă sonda pe loc. Datele de laborator rezultate din prelevările sanghine și urinare vor ghida reechilibrarea hidroelectrolitică parenterală și vor permite instituirea antibioterapiei țintite. Antibioterapia se instituie de la început cu orientare pe germenii gram negativi cei mai frecvent întâlniți.

Instalarea unui drenaj direct al vezicii, percutan sau chirurgical, suprapubian, este util atunci când nu este posibil cateterismul uretral.

Secționarea valvelor se poate face fie prin intervenție chirurgicală, când prin abord suprapubian sau perineal se abordează direct valvele care se rezecă, fie prin electrorezecție (distrugere, electrofulgurare) sub control endoscopic folosind dispozitive speciale. Postoperator se menține 2-3 zile sondă tutore pe uretră.

Important de semnalat este faptul că după înlăturarea obstacolului persistă leziuni ale vezicii urinare (vezica se comportă ca o vezică neurologică), ale ureterelor ce nu-și modifică mult aspectul, necesitând operații modelante.

EXTROFIA DE VEZICĂ

Definiție

Este o malformație gravă reprezentând un defect în dezvoltarea porțiunii anterioare și inferioare a abdomenului, astfel că vezica urinară, desfăcută ca o carte, nu mai este reprezentată decât de peretele său posterior. Boala atinge în mod egal ambele sexe și apare cu o frecvență de 1/10000 - 40000 de nou-născuți vii.

Patogenie

Se consideră că este vorba de o lipsă de proliferare a mezodermului care se oprește la nivelul peretelui lateral al abdomenului. Astfel, peretele anterior și inferior al abdomenului rămâne format numai din ectoderm și foița endodermică anterioară a veziculei alantoide. Această lipsă de mezodermizare se întinde cranial până la ombilic. Din rezorbția acestei zone rezultă lipsa peretelui antero-inferior al abdomenului, lipsa peretelui anterior al vezicii urinare, lipsa de unire pe linia mediană a formațiunilor musculo-aponevrotice de înveliș, precum și lipsa simfizei pubiene, cele două corpuri pubiene fiind la distanță între ele. De asemenea, tuberculul

genital este și el interesat de procesul aplastic, existând constant epispadias la băieți și bifiditatea clitorisului la fetițe. Deoarece aplazia este întinsă până la ombilic, după căderea cordonului ombilical cicatricea ombilicală nu se va vedea pe abdomen, ea fiind invaginată.

Simptomatologie

Există semne clinice în formele complete și în formele incomplete.

Formele complete:

-semne comune ambelor sexe. În regiunea hipogastrică se constată prezența unei formațiuni care proemină, de culoare roșie-violacee, reprezentând peretele posterior al vezicii acoperit de mucoasă (placa vezicală). În porțiunea inferioară se observă deschiderea celor două orificii ureterale. Ulterior, zona inițial roșie, netedă devine cerebriformă, ia un aspect rotunjit, datorită hipertrofiei pliurilor mucoase iar mai târziu placa se acoperă de ulcerații sângerânde, mucus și puroi. Când copilul plânge sau țipă tumora bombează datorită creșterii presiunii intraabdominale. Periferia tumorii se continuă cu pielea normală a abdomenului. Tumora este depresibilă la palpare, la periferie palpându-se inelul fibros circular reprezentat de marginile drepților abdominali și de cordonul fibros ce unește cele două oase pubiene. Examinând copilul aflat în poziție de decubit dorsal se constată prezența orificiului anal antepozat și orientat anterior.

-semne particulare la băieți. De obicei, nu există burse cutanate, ci inferior și lateral de tumoră, două burelete genitale ce conțin sau nu gonade palpabile, adesea constatându-se prezența unei hernii inghinale voluminoase. Penisul este rudimentar, reprezentat de un gland epispad, cu o diafiză scurtă și placată pe pubis. Mucoasa uretrei se continuă cu mucoasa vezicală, iar la limita între uretră și vezică se observă orificiile canalelor ejaculatorii. Prepuțul învelește în exces fața ventrală a glandului.

-semne particulare la fetițe. Labiile mari sunt reprezentate de bureletele genitale, labiile mici fiind aplazice. Clitorisul este bifid. Vaginul și himenul sunt intacte.

Copilul cu extrofie de vezică este incontinent pentru urină, contactul permanent cu urina determină leziuni de iritație intinsă a tegumentelor, însoțită de dureri. Când începe să meargă, copilul va avea un mers particular, legănat, dificil, asemănător mersului de rață din luxația congenitală de șold bilaterală, neglijată. Problema vieții sexuale la băieți este extrem de dificilă, spre deosebire de fete care pot avea o viață sexuală aproape normală cu sarcini normale și nașteri pe căi naturale.

În formele incomplete ce se întâlnesc la fete malformația constă în îndepărtarea moderată a oaselor pubiene ce rămân unite printr-un ligament foarte puternic. Sub el, clitorisul este divizat, fiecare hemiclitoris fiind plasat deoparte și alta a unui orificiu larg, infundibuliform, reprezentând o formă de epispadias. Particularitatea malformației o reprezintă absența sfincterului ce determină incontinența urinară.

Tratament

Este foarte complex și rezultatele sunt aleatorii. Există două posibilități terapeutice: reconstrucția aparatului urinar inferior sau derivația urinii în tubul

digestiv (sigmoid) şi extirparea plăcii vezicale. Chirurgia reconstructivă este soluţia ideală şi constă în închiderea în perioada neo-natală (vârsta de 48 ore) a plăcii vezicale, reconstrucţia ulterioară a colului vezical şi sfinterului uretrei şi reconstrucţia uretrei. Rezultatele pozitive cu această tehnică se cifrează la 60%.

EPISPADIASUL

Mai rar decât extrofia de vezică. Incidenţă pe sexe: M/F: 5/1

Forme clinice:

La băieţi.

1. Balanic: vizibil după decalotare
2. Penian: prepuţ incomplet ventral, penis scurt şi cudat dorsal. Gutieră dorsală de meat
3. Subpubian (penopubian), cel mai frecvent şi mai grav. Singura formă incontinentă (grade variabile). Penis scurt dar de calibru bun, placat pe abdomen.

La fete:

Este numai o formă, epispadiasul subpubian, incontinent cu clitoris bifid. Meatul foarte larg permite uşor prolapsul vezical (foarte dureros, uneori ireductibil).

Tratament:

1. *Epispadiasul continent:*
   - la 3 ani, proba erecţiei provocate pentru cudura dorsală. Dacă există, se face decudare
   - uretroplastie la vârste variabile, după autori: 4-6 ani, 8-10 ani (Cendron)
2. *Epispadiasul incontinent:*
   - la fete: operaţia Young-Dees-Leadbatter de sfincteroplastie. Vârsta 7-10 ani (reeducarea dificilă).
   - la băieţi:
     - decudarea la 3 ani
     - sfincteroplastia la 4-5 ani
     - uretroplastia ulterior, după câteva luni sau 1 an.

HIPOSPADIAS

Frecvenţă: 1/300, nou-născuţi de sex masculin

Anomalii asociate:

- testicul necoborât congenital 9,3% (Khuri, 1981)
- hernie inghinală 9,1% (Khuri, 1981)
- anomalii ale aparatului urinar superior 3,5%

Componente malformative:

1. **Meatul urinar deschis pe faţa ventrală**, stenotic
2. **Prepuţul patrulater**
3. **Corpii cavernoşi torsionaţi**
4. **Cudura peniană variabilă** (cordeea)

Clasificare:

Aprecierea după operaţia de decudare. Clasificarea Denis Browne.

A. **Hipospadias anterior 70%**
1. Glandular (balanic)
2. Balanopenian
3. Penian anterior

B. **Hipospadias mijlociu 10%**
1. Penian mijlociu

C. **Hipospadias posterior 20%**
1. Penian posterior
2. Penoscrotal
3. Scrotal
4. Perineal (vulviform)

La ultimele două forme trebuie făcută diferenţierea de intersexualitatea.

Tratament:

Operaţii în mai mult timpi:

1. Meatotomia până la 1 an
2. Decudarea peniană între 1-2 ani (cu erecţie artificială)
3. Uretroplastie între 2-5 ani (penisul creşte repede până la 2 ani) apoi rămâne cvasistaţionar până la pubertate

Operaţii într-un timp (tendinţa actuală):

- hipospadias anterior
- MAGPI (balanic şi peno-balanic)
- Mathieu (penian anterior)
- hipospadias mijlociu
- Mustardé
- hipospadias posterior
- Horton-Devine

- Leveuf (Cecil-Culp)
- Denis Browne
- Duplay

FIMOZA

Se caracterizează prin imposibilitatea decalotării glandului datorită îngustării congenitale sau dobândite a orificiului prepuțial.

Imposibilitatea decalotării glandului se poate datora și sinechiilor balano-prepuțiale care sunt aderențe fiziologice între gland și versantul mucos al prepuțului și care se autolizează în mod spontan către vârsta de 2-3 ani.

Fimoza congenitală este rară și nu poate fi afirmată înainte de vârsta de 2-3 ani decât dacă orificiul prepuțial este vizibil îngustat, fără aspect cicatricial, copilul având micțiuni dificile, cu jet filiform și împrăștiat.

Fimoza cicatricială survine în două circumstanțe:

- Tentative intempestive de decolare a glandului produc fisuri care prin cicatrizare îngustează inelul prepuțial.
- Pusee repetate de balanopostită. Celulele epiteliale descuamate din mucoasa șanțului balano-prepuțial împreună cu secreția glandelor mucoase de la același nivel se acumulează formând smegma (un depozit alb-gălbui semănând cu săpunul); aceasta are acțiune iritantă și pe acest fond se grefează infecția. În cazul balanopostitei prepuțul este edemațiat, congestionat, iar prin orificiul prepuțial se elimină o secreție albicios-gălbuie, deseori net purulentă. Vindecarea balanopostitei se face tot cu prețul îngustării inelului prepuțial.

Existența unui inel prepuțial cu dimensiuni la limită pentru decalotare poate genera o complicație numită parafimoză; aceasta constă în decalotare dificilă a glandului urmată de imposibilitatea reacoperirii sale de prepuț. Decalotarea forțată se poate produce în împrejurări variate: obicei prost al copilului, masturbare, erecție. După producerea decalotării brutale prepuțul se edemațiază, devine congestiv datorită stazei venoase; după un timp inelul prepuțial se poate necroza.

Tratament

Fibroza congenitală sub vârsta de 2-3 ani se operează în rarele situații când este netă, adică micțiuni cu jet filiform și divergent, orificiu prepuțial punctiform. În restul situațiilor se așteaptă vârsta de 2-3 ani când dacă nu este posibilă decalotarea se procedează la o plastie de prepuț sau circumcizie.

Fimoza cicatricială se operează atunci când a fost diagnosticată, indiferent de vârstă.

Parafimoza se reduce blând prin presiune digitală după umectarea cu un unguent a glandului, cât mai repede după producerea sa. Imposibilitatea reducerii impune

incizia inelului prepuțial strangulat sub anestezie generală. Dacă s-a putut reduce, după 2-3 săptămâni se va efectua cura chirurgicală a fimozei.

Balanopostita se tratează prin igienă locală riguroasă, spălături cu soluții antiseptice tip rivanol, romazulan. După 3-4 săptămâni de la vindecare unii autori recomandă plastie de prepuț sau circumcizie, indiferent de vârsa copilului, pentru a preveni recidiva.

Sinechiile balano-prepuțiale sunt desfăcute cu sonda canelată după vârsta de 2-3 ani.

ANOMALIILE DE MIGRARE TESTICULARĂ

La naștere normal testiculele sunt în scrot.

Variante:

- 5% nu sunt coborâți (la prematuri 25%-30%) (Scorer 1981). Majoritatea vor coborî în scurt timp până la vârsta de 3 luni (Scorer) sau până la 1 an (Willamsen 1966) când incidența rămâne 0,5% (la prematur 3,5%).
- Testicul normal plasat în scrot la naștere urcă pe traiectul inghinal unde se fixează ulterior.

Embriologie

Testiculul se dezvoltă din creasta uro-genitală între a 10-a și a 15-a săptămână de gestație concomitent cu procesul vaginal.

Coborârea testiculară se face în două etape:

1. Etapa transabdominală (creasta uro-genitală ⇨ inel inghinal profund) se termină în săptămâna a 20-a. Rezultat al creșterii somatice.
2. Etapa inghino-scrotală începe în săptămâna a 28-a și se termină în a 40-a. Este rezultatul regresiei gubernaculum-ului.

Cauzele viciilor de coborâre testiculară nu sunt clare, nici embriogeneza nefiind perfect elucidată.

Generalități

- Torsiunea pe testiculul ncoborât congenital (t.n c.) este mai frecventă.
- Riscul apariției cancerului testicular (seminom) mai mare de 9,7 ori (Saénger 1992) sau de 20-40 ori la vârste peste 15 ani (Cromie 1981). Orhidopexia nu micșorează riscul malignizării ci face testiculul mai accesibil examenului clinic.
- Funcționalitatea testiculului:
  - endocrin: rămâne funcțional cel puțin parțial;
  - exocrin: la 2 ani începe inhibarea spermatogenezei, la 5 ani fiind total compromisă. Recent: la 2 ani leziunile celulelor germinale sunt instaate, studiile histologice constatând azoospermie la 40% din cazuri la această vârstă
- T.n.c. poate fi plasat pe traiectul inghinal sau intraabdominal;

Alte anomalii: testiculul mai mic de volum; independenţă epididimo-testiculară parţială sau totală; vasele cordonului spermatic scurtate; inserţie anormală a gubernaculum-ului.

Forme anatomo-clinice

Testicul flotant

- Cauze: gubernaculum lung;
- Caracterе clinice;
- Caractere histo-funcţionale.

Testicul retractil

- Cauze: hipertonie cremasteriană.
- Caractere clinice;
- Posibilităţi evolutive:
  - fixare scrotală pubertară;
  - ascensionare definitivă.

Testiculul necoborât congenital (criptorhidie)

- caractere clinice (abdominal, inghinal);

Testicul ectopic:

- viciu de migrare
- localizări aberante: perineal, baza penisului, pliu genito-crural, supraaponevrotic inghinal.

Tratament

Testicul flotant: fără tratament;

Testicul retractil: operaţie de indicaţie facultativă precoce sau aşteptarea pubertăţii

Tratamentul t.n.c.

1. Tratamentul hormonal:

Indicaţii:

- poziţie inghinală (palpabil);
- absenţa asocierii herniei;
- t.n.c. adevărat (nu ectopic);
- vârstă optimă 4-5 ani (Cendron) sau după 7 ani (Rejfer).

Dozaj: (Cendron) 1000-1500 u. gonadotrofină corionică umană/priză, 3 injecţii pe săptămână, total 3 săptămâni (doza totală să nu depăşească 15000 u.).

Alt protocol (Ionescu):

- sub 6 ani 500 u. /priză, 2 injecţii pe săptămână timp de 5 săptă- mâni (doza totală 5000u.);
- între 1 şi 2 ani doza se dublează pe priză (total 10000 u.)

Efect pozitiv:

- creşte volumul testicular;
- alungeşte cordonul spermatic.

Efecte secundare:

- agitaţie psihică;
- hipertrofia penisului;

- erecţii frecvente,
- virilizare.

După tratament, recidivă 40% - permisă reluarea unei noi cure de tratament

Rezultate bune: 33%.

2. Tratament chirurgical:

Vârsta operaţiei:

- Cendron: 4-5 ani;
- majoritatea după vârsta de 1 an (când posibilităţile de coborâre ipotetică sunt epuizate) dar înainte de 18 luni, deoarece la 2 ani leziunile celulelor germinative sunt dej patţial instalate.

Tehnici operatorii:

- orhidopexia în pungă scrotală Winsbury-White (după alţii procedeu Surraco sau Schömacker)
- cordonul scurt: secţiune înaltă a vaselor spermatice, procedeu Fowler-Stephens (vascularizaţia testiculului din artera deferenţială şi mai ales vasele din gubernaculum), descrucişare de vasele epigastrice (procedeu Prentice) anastomoza arterei spermatice secţionate cu artera epigastrică prin tehnica de microchirurgie Giulani – Mc Mahon.

SINDROMUL DE „SCROT ACUT" LA COPIL

Termenul de „scrot acut" defineşte situaţia în care se constată, brusc, creşterea de volum a conţinutului sau pereţilor bursei scrotale, însoţită de durere. Noţiunea nu se referă la traumatismele organelor genitale externe.

Circumstanţe de diagnostic

-anamneza va aduce date privind debutul brusc al simptomelor dureroase, intensitatea durerilor, dacă durerile survin în pusee sau nu, dacă sunt însoţite de febră, vărsături, dacă există tulburări de micţiune, hematurie, scurgeri uretrale.

-examenul clinic va stabili:

-volumul, culoarea hemiscrotului bolnav, poziţia testiculului afectat (ascensionat).

-aspectul hemiscrotului şi consistenţa testiculului sănătos.

-dacă elementele cordonului spermatic la intrarea în canalul inghinal sunt de consistenţă normală.

-dacă ascensiunea testiculului afectat scade intensitatea durerii (semnul Prehn)

-examinările paraclinice pot face apel la :

-scintigrafia testiculară cu Techneţiu 99m ce evidenţiază suferinţa vasculară din torsiunea de testicul şi diferenţiază leziunile inflamatorii (orhiepididimita) prin hiperfixaţia trasorului.

-ecografia Doppler dă relaţii privind circulaţia epididimo-testiculară, dacă ea se desfăşoară normal sau este afectată.

Etiologia

1. **Torsiunea de testicul.** Propriu-zis este vorba de torsiunea cordonului spermatic şi care se poate produce fie deasupra inserţiei vaginalei testiculare (torsiune supravaginală), fie între vaginală şi epididim (torsiune intravaginală).

A. **Torsiunea supravaginală** este apanajul nou-născutului şi survine, adesea, „in utero". Poate trece neobservată şi ulterior, mama se adresează chirurgului pediatru pentru un „testicul necoborât congenital". Excepţional, leziunea poate fi bilaterală. Se manifestă prin tumefacţia de culoare violacee a unei burse scrotale. Din nefericire, copiii ajung târziu la chirurgul pediatru care nu mai poate conserva un testicul definitiv compromis. Se recomandă orhidopexia de partea sănătoasă.

B. **Torsiunea intravaginală** la băieţii de vârstă mare, peste 12 ani, frecvent între 15 şi 18 ani! Este o afecţiune relativ uşor de diagnosticat, pacientul având dureri atroce în hemiscrotul afectat. Durerile apar brusc, adesea în somn, sunt însoţite de greţuri vărsături. Pentru că sunt foarte intense, durerile pot genera la un moment dat stări lipotimice. Hemiscrotul afectat este dur, mărit de volum, extrem de dureros spontan şi la palpare, ascensionat.

Intervenţia chirurgicală de maximă urgenţă este obligatorie! Se poate obţine detorsionarea unui testicul încă viabil ce va fi, apoi, fixat în hemiscrotul respectiv. Dacă se intervine în primele 8 ore de la producerea torsiunii se poate spera la recuperarea glandei. Un testicul vizibil compromis (după 72 de ore de la instalarea ischemiei) va fi scos şi se va practica, în acelaşi timp operator, orhidopexia testiculului sănătos.

2. **Torsiunea anexelor epididimo-testiculare.** Cel mai des, se observă torsiunea hidatidei pediculate a lui Morgagni manifestată cu o simptomatologie asemănătoare torsiunii de testicul, dar mai puţin zgomotoasă. Apare la orice vârstă şi, binenânţeles, are mai puţine implicaţii. Durerea este vie, localizată la polul superior al bursei. În practică, se recomandă intervenţia chirurgicală pentru a suprima hidatida torsionată dar mai ales, pentru a evita o eroare de diagnostic.

3. **Epididimita** care poate fi primitivă (excepţional) sau secundară unui obstacol în scurgerea urinii (valvă de uretră posterioară) sau unei alte anomalii (ureter ectopic deschis în calea genitală, fistulă recto-uretrală, etc). Clinic se realizează tabloul unui scrot acut dar însoţit de febră şi infecţie urinară. Este important să facem un diagnostic corect pentru a deosebi o epididimită acută de o torsiune de testicul. În acest caz îşi dovedeşte utilitatea o scintigrafie sau un examen eco-doppler.

4. **Orhita.** Cea mai frecventă situaţie o reprezintă orhita urliană, uşor de recunoscut în contextul epidemiologic şi clinic (apare concomitent tumefacţia lojelor parotidiene, dureri abdominale). Există şi situaţii în care procesul septic este generat de germeni obişnuiţi (stafilococ de exemplu) iar diagnosticul este uşurat de simptomatologia inflamatorie.

5. **Alte leziuni ale scrotului** cum ar fi cisticercoza (dată de „tenia solium"), limfedemul idiopatic, flegmonul extensiv (sindromul Fournier sau fasceita necrozantă a perineului, deşi apanajul adultului, poate fi întâlnit şi la copil).

Medicul practician trebuie să ştie:

-diagnosticul de „scrot acut" are importanţă căci afecţiunea pe care trebuie să o evoce este **torsiunea de testicul,** o urgenţă majoră care nediagnosticată la timp compromite definitiv funcţia testiculului afectat.

-în faţa unui dubiu diagnostic trebuie intervenit chirurgical, orice întârziere putând fi catastrofală. Regula de aur în „sindromul de scrot acut" la copil este **operaţia la cel mai mic dubiu!**

ENUREZISUL

Este reprezentat de micţiuni normale, involuntare, survenite în timpul somnului (enurezis nocturn) sau ziua (enurezis diurn), fără leziuni ale aparatului urinar, persistând de la naştere (enurezis primar) sau apărând după o perioadă de evoluţie urinară normală (enurezis secundar).

Maturaţia nervoasă a complexului vezico-sfincterian se produce în mod variabil de la un copil la altul. La unii se produce prin mielinizare completă înainte de vârsta de 1 an, la mulţi către vârsta de 3 ani şi la cei mai mulţi către vârsta de 5 ani.

Atunci când există perioade de absenţă a micţiunilor nocturne involuntare alternând cu revenirea lor este făcută proba potenţialului neurologic de control a continenţei.

Enurezisul nocturn la un copil trecut de 5 ani rareori se datoreşte întârzierii de maturaţie neurologică, în acest caz fiind asociate motivaţii psihologice emoţionale (începerea şcolii, conflict cu părinţii, conflicte în familie, naşterea unui frate care „fură" afecţiunea părinţilor). Cauze organice ţinând de o patologie genito-urinară nu au putut fi demonstrate a fi cauză deoarece incidenţa acestor afecţiuni la enuretici nu diferă faţă de incidenţa lor la non-enuretici.

O constatare recentă în patologia enurezisului este nivelul scăzut de ADH în sânge în timpul nopţii la enuretici comparativ cu cei non-enuretici.

În general, 98% din copiii cu enurezis nocturn idiopatic se vindecă spontan până la vârsta de 15 ani. Se poate asocia însă tratamentul medicamentos cu imipramină (preparat Tofranil sau Antideprin) în doză de 2,5 mg/kg corp/zi, acţiunea acesteia nefiind perfect elucidată; cert este că superficializează somnul profund pe care îl au majoritatea enureticilor. Nu se administrează la copilul sub 6 ani.

La tratamentul medicamentos se asociază cel educaţional: restricţie lichidiană după ora 18, înainte de culcare copilul va micţiona, iar peste noapte va fi trezit la oră fixă pentru a micţiona în scopul creerii unui reflex condiţionat. Este bine ca în timpul zilei copilul să urmeze un program de antrenament şi mărire a capacităţii vezicale

prin cură de diureză până la orele 15-16, iar atunci când apare senzația de micțiune de necesitate să se abțină 10-15 minute din momentul apariției senzației.

Cazurile la care s-a putut demonstra scăderea nivelului sanguin nocturn de ADH beneficiază de tratament cu ADH în instilații nazale.

Situațiile în care factorul psihologic emoțional a putut fi dovedit beneficiază de psihoterapie.

COALESCENȚA MICILOR LABII

Este o anomalie frecventă și benignă descoperită deobicei de către mamă care este alarmată considerând-o a fi absența congenitală a vaginului.

Constă în alipirea pe linia mediană a micilor labii printr-o membrană de obicei subțire, alb-albăstruie, avasculară, care se întinde de la comisura posterioară spre anterior către meatul urinar care în cele mai multe cazuri nu este acoperit. Prin această membrană topografia vulvară este ascunsă.

Tratamentul constă în desfacerea coalescenței cu o sondă canelată pe linia mediană pornind din anterior spre posterior, fără anestezie.

Riscul mare de recidivă obligă la păstrarea ulterior a unei igiene locale riguroase și folosirea de pomezi grase timp de 3-4 săptămâni. Dacă recidiva survine este bine a se face un bilanț urinar deoarece infecția urinară, prin iritație perineală pe care o antrenează, poate fi responsabilă în unele cazuri de recidivă.

HIDRO ȘI HEMATOCOLPOS

Se caracterizează prin acumularea unei colecții lichidiene (secreție a glandelor cervico-uterine și vaginale sau sânge) în vagin. Aceasta se realizează în cazul imperforației himenului sau în cazul atreziei porțiunii distale a vaginului, în spatele acestui obstacol acumulându-se colecția lichidiană.

La nou-născut cauza hidrocolposului este transmiterea în exces a hormonilor materni transplacentar cu exacerbarea secreției glandulare. La fetița puberă colecția este dată de sângele menstrual.

Clinic, la nou-născut se constată prezența unei tumori vulvare care bombează himenul. Volumul tumorii poate fi uneori impresionant, palpându-se în hipogastru sau bimanual, prin tușeu rectal combinat cu palpare hipogastrică.

La fetița puberă apariția tumorii este precedată de dureri ciclice lunare, ceea ce corespunde cu acumularea sângelui menstrual care nu se poate elimina. Pentru a o diferența de retența de urină se efectuiază sondajul vezical și apoi se reia palparea. Colecția lichidiană poate comprima organele vecine determinând retență acută de urină, constipație, edeme ale menbrelor inferioare (prin compresiunea marilor vase din regiune).

Tratamentul chirurgical constă în deschiderea himenului imperforat.

HIDRO ȘI HEMATOMETRIA

Se întâlnesc în cazul ageneziilor vaginale, a unor obstacole congenitale la nivelul colului uterin; de multe ori sunt malformații complexe cu duplicități uterine în care unul sau ambele utere nu comunică cu vaginul.

Se manifestă sub forma unei tumori în micul bazin ce poate produce compresiuni asupra organelor vecine.

Diagnosticul diferențial se face cu chistul de ovar torsionat, apendicita acută, retenția acută de urină.

Tratamentul chirurgical este complex de cele mai multe ori.

CAPITOLUL IX

TUMORILE COPILULUI

Tumorile renale ale copilului
Neuroblastomul
Rabdomiosarcomul
Tumorile cu celule germinale
Tumori maligne primitive ale ficatului

TUMORILE RENALE ALE COPILULUI

In această categorie intră: nefroblastomul sau tumora Wilms (de departe cea mai frecventă), nefromul mezoblastic sau tumora Bolande şi alte carcinoame renale de tip adult întâlnite la copilul mare.

NEFROBLASTOMUL

Reprezintă cea mai frecventă tumoră renală malignă a copilului. Este o tumoră embrionară evoluând rapid, dă metastaze pulmonare şi are o sensibilitate remarcabilă la chimioterapie şi radioterapie. Aceasta ar explica ameliorarea datelor privind supravieţuirea şi scăderea numărului metastazelor în ultimile trei decenii. Se raportează acum vindecări de până la 80% la cazurile de nefroblastom.

Istoric

În 1899 Max Wilms a descris această tumoră, cunoscută până atunci ca: sarcom renal, sarcom embrional, adenomiosarcom, sarcom mezoblastic sau sarcom muscular. Pornind de la studiile lui Osler din 1879 şi ale lui Hirschfeld din 1894, are meritul de a fi făcut asocierea dintre cele două cazuri studiate de el şi alte 6 cazuri cu aspect similar citate până atunci în literatură.

Epidemiologie

Incidenţa nefroblastomului este relativ uniformă, reprezentând 5-11 % din afecţuinile maligne ale copilului. În unele ţări, incidenţa este de 1-2 cazuri de nounăscuţi cu TW pe an la mia de locuitori de toate vârstele şi de 1 la 10000 de nounăscuţi. Este tumora primei copilării ce afectează copiii de 1-5 ani, cu un "pick" de frecvenţă la vârsta de 22 luni. Formele neonatale şi ale copilului mare sunt rare. Nu există diferenţă de frecvenţă între sexe, deşi unele studii raportează prevalenţa sexului masculin. În aceeaşi măsură, localizările la dreapta sau la stânga sunt egale, iar atingerea ambilor rinichi, sincronă sau succesivă, este de 6,5% (chiar 10%). Vârsta la care apar leziunile localizate bilateral este mai mică. În SUA, incidenţa nefroblastomului este de 8,1 cazuri la un milion de copii sub vârsta de 15 ani şi reprezintă 5,6% din cancerele copilului. Incidenţa este de trei ori mai mare la negrii din SUA şi Africa decât la asiatici, iar populaţia albă din Europa şi America de Nord este afectată într-un procent intermediar. Vârsta medie la data diagnosticului a fost 29,3 luni la băieţi şi 32,6 luni la fetiţe.

Malformaţii asociate

La copilul cu nefroblastom sunt întâlnite o serie de malformaţii congenitale cu o frecvenţă care exclude hazardul, iar descoperirea lor reprezintă un argument diagnostic important în cazul unui pacient cu o tumoră abdominală.

Cea mai caracteristică este aniridia (absența congenitală a irisului). Alte malformații asociate sunt: hemihipertrofia, sindromul Wiedemann-Beckwith (gigantism, visceromegalie, hipoglicemie neonatală), hipospadiasul, criptorhidia, duplicațiile reno-pielo-ureterale .

Genetică

Knudson a propus în legătură cu nefroblastomul un model genetic, după care apariția tumorii este condiționată de două "evenimente" (mutații). Aceste două mutații ar fi postzigotice în formele unilaterale, sporadice. În formele ereditare, prima mutație ar fi prezigotică, germinală și transmisibilă iar a doua mutație ar fi postzigotică. Această teorie nu a fost demonstrată pe descendenții copiilor atinși de forme bilaterale. La copii care asociază aniridie-nefroblastom sau la cei cu WAGR (Wilms, Aniridie, malformații Genito-urinare, Retard mental) s-a găsit o deleție a brațului scurt al cromozomului 11 (11p13) asociată unei diminuări a activității catalazice a serului.

Copii cu sindrom Drash asociază ambiguitatea organelor genitale cu o glomerulopatie si predispoziția la nefroblastom sau gonadoblastom.

Analiza moleculară a mostrelor de AND a dus la identificarea unei gene supresoare a tumorii Wilms, TW1, plasată pe cromozomul 11, brațul scurt, banda 13 (11p13). Gena TW1 a fost stabilită ca represoare a tumorii Wilms pe mai multe criterii:

- deleția specifică homozigoților cu TW a fost descrisă la mai mulți pacienți.
- WT1 joacă un rol în dezvoltarea gonadelor, cum a demonstrat studiul pacienților cu WAGR, sindrom Drash.

Gena p-53 a fost implicată atât ca oncogenă cât și ca supresoare a oncogenezei în tumora Wilms. Pe baza studiilor făcute la 176 copii cu tumoră Wilms, s-a sugerat că nefroblastomul ar fi o componentă rară a sindromului Li-Fraumeni, un sindrom de predispoziție la cancer ce apare la cazurile cu mutații ale genei supresoare p-53.

Anatomie patologică

Tumora Wilms este caracterizată de o uimitoare diversitate histologică, etalând diferite tipuri de celule și țesuturi. Până în 1975 existau în literatură cel puțin 85 sinonime pentru această afecțiune, dar termenul de nefroblastom și cel de tumoră Wilms au întrunit sufragiul unanim.

Nefroblastomul derivă din blastemul primitiv metanefrogen. Acest neoplasm conține ades structuri care nu sunt întâlnite în metanefrosul normal (ex. mușchi scheletic, cartilagiu sau epiteliu scuamos) dar reflectând astfel potențialul de dezvoltare al blastemului metanefric.

Macroscopic, tumora este de obicei voluminoasă, deformând grosier rinichiul. De obicei își are sediul la un pol renal dar poate fi și multifocală. Poate cântări de la câteva zeci de grame la un kilogram. Poate fi unică sau lobulată și poate părea separată de parenchimul sănătos păstrând o pseudo-capsulă. În secțiune, aspectul este heterogen, cu zone cărnoase și zone de aspect necrotic (necroza este importantă după

tratamentul chimioterapic). Se pot observa și aspecte pseudochistice. Uneori, trombi invadează vena renală, vena cavă inferioară și „urcă" până în atriul drept. Metastazarea acestei tumori se face pe cale hematogenă, în pulmon de obicei și mai rar în ficat. Invazia tumorală în ganglionii regionali (deși aceștia sunt măriți de volum) nu a fost probată histologic decât în 15% din cazuri.

Microscopic, nefroblastomul conține în proporții variabile trei tipuri de țesuturi: a) țesut blastemal, nediferențiat, monomorf, bazofil; b)țesut de diferențiere epitelială mai mult sau mai puțin marcată, mergând chiar până la schiță de glomeruli și tubi; c)țesut de diferențiere mezenchimatoasă, în special mezoblastică și musculară. Formele particulare din punct de vedere histologic sunt formele anaplazice și cele sarcomatoase, așa numitele forme „cu histologie nefavorabilă".

În 1978, Beckwith a descris formele de nefroblastom cu histologie nefavorabilă și care, după NWTS (National Wilms Tumor Study Group - grupul de studiu multicentric pentru neuroblastom) sunt responsabile de 50% din decese.

Anaplazia se traduce la examenul histologic prin creșterea de volum a celulelor epiteliale și blastemale, cu mărirea de până la trei ori a volumului nucleilor, cu nuclei hipercromatici. Există anaplazie focală, localizată, de aceea trebuiesc studiate mai multe secțiuni.

Al doilea element al histologiei nefavorabile este transformarea sarcomatoasă, care la rândul ei este reprezentată de tipul cu celule clare și de tipul rabdoid. Cele două tipuri de transformare sarcomatoasă a nefroblastomului, cu celule clare și rabdoid, se comportă diferit și în mediul în care metastazează. Astfel, nefroblastomul cu celule de tip rabdoid, apanaj al sugarului și care se însoțește de hipercalcemie, metastazează în craniu, la nivelul fosei posterioare, iar nefroblastomul cu celule clare metastazează în os.

Tumorile a căror histologie nu prezintă leziuni de anaplazie sau sarcomatoză au fost denumite „cu histologie favorabilă"

Nefroblastomatoza definește ansamblul leziunilor renale confundate cu nefroblastomul, localizate bilateral, dar care nu reprezintă decât stadii precursoare ale tumorii. Există forme nodulare, multifocale, subcapsulare, conținând țesut embrionar metanefric, dar pot exista și leziuni difuze, totdeauna situate bilateral.

Examenul clinic

Semnele revelatorii sunt variabile si banale.

Semnele generale sunt reprezentate de falimentul creșterii, stare de rău, copilul având tendința de a nu se juca, somnolență, apatie, uneori febră.

Alte semne ce ar putea orienta diagnosticul spre o tumoră renală ar fi :

-prezența unei tumori abdominale, ades descoperire întâmplătore a familiei, la un copil cu stare generală bună. Tumora este de obicei voluminoasă, dezvoltată anterior, de consistență fermă, netedă, moale, puțin mobilă, nedureroasă. Crește repede de volum, fapt observabil de la un examen la altul în interval de câteva zile.

-alteori, copilul acuză dureri abdominale mimând un abdomen acut și aceste dureri ar putea fi expresia unei rupturi tumorale.

-prezența unei hematurii (în 20% din cazuri)

-hipertensiune arterială (în 25% din cazuri)

-prezența unui varicocel stâng, explicat prin faptul că trombi tumorali invadează inițial vena renală stângă și determină întreruperea returului venos prin vena spermatică stângă.

Diagnosticul nefroblastomului

1. Clinic: se are în vedere simptomatologia expusă

2. Paraclinic: prin examene de laborator și prin explorări imagistice. Din păcate, laboratorul nu aduce date concludente. Nu există semne biologice ale nefroblastomului. Rar se constată o anemie, expresie a hemoragiilor intratumorale.

Explorările imagistice:

-radiografia abdominală „pe gol" confirmă existența unei mase opace ce împinge ansele intestinale. Hemoragiile subcapsulare pot determina calcificări „în coajă de ou".

-radiografia toracică poate evidenția metastazele pulmonare. De altfel, în etapa diagnostică se cercetează și prezența eventualelor metastaze la debut (osoase-prin radiografii de schelet, hepatice-prin ecografie).

-urografia intravenoasă arată că tumora este retroperitoneală și intrarenală, că distruge arhitectura normală a cavităților excretorii renale.

-ecografia abdominală și lombară confirmă situația intrarenală a masei tumorale și precizează compoziția sa heterogenă, cu leziuni chistice și leziuni parenchimatoase. Ecografia țintită pe vena cavă poate decela prezența trombilor cavi (real time ultrasonography).

-computer-tomografia este necesară la cazurile cu diagnostic mai dificil. Decelează metastazele pulmonare.

-arteriografia selectivă renală nu își are indicația decât în leziunile bilaterale în care se impune o chirurgie conservatorie.

-RMN și scintigrafia osoasă ar putea decela metastazeleosoase.

Diagnosticul diferențial se va face cu:

-malformațiile renale, mai frecvente ca tumorile și care au un aspect chistic, cu apariție la vârsta de nou-născut și sugar. Dintre acestea, hidronefroza are un comportament aparte; este o tumoră „fantomă" (uneori o palpăm, alteori, când a drenat conținutul, nu).

-nefromul mezoblastic: tumoră benignă nediferențiată clinic și imagistic de nefroblastom dar care apare la copilul sub 6 luni vârstă.

- neuroblastomul abdominal care poate fi deosebit de nefroblastom prin caractere clinice/imagistice, biologice.

-splenomegalia.

Evoluția nefroblastomului

Invazia locală se face întâi pe cale limfatică spre sinusul renal și în interiorul capsulei renale. Apoi tumora invadează capsula propriu-zis, prin contiguitate sau pe cale vasculară, urmând apoi invazia în atmosfera din vecinătatea capsulei renale.

Metastazele la distanță sunt reprezentate de leziunile din pulmon, ganglionii limfatici regionali și ficat (80% din metastaze sunt în pulmon și 15% în ficat). Alte arii de metastazare sunt rare în nefroblastom.

Factorii prognostici ai nefroblastomului sunt: mărimea tumorii, vârsta opilului, aspectul histologic, prezența metastazelor în ganglionii limfatici, invazia capsulei renale. Factorul deteminant al prognosticului este, totuși, aspectul histologic (favorabil sau nefavorabil) al tumorii, date recente confirmând importanța examenului histopatologic.

S-au identificat și alți factori, adiționali, ai prognosticului nefroblastomului:

-factori cromozomiali: pierderea heterozigozității pentru brațul lung al cromozomului 16, sau al brațului scurt al cromozomului 1.

-factori în relație cu ADN-ul celular: aneuploidia apare în leziunile anaplazice iar tetraploidia este asociată cu un prognostic rău.

Tratament

Este multimodal asociind chirurgiei, chimioterapia și radioterapia. Nefroblastomul este tumora copilului care a beneficiat cel mai mult de progresele oncologiei pediatrice din ultimii 40 ani. Asocierea chimioterapiei și radioterapiei a determinat creșterea ratei de vindecare de la 20% la 90%.

Principii generale de tratament chirurgical:

- piatra de temelie a tratamentului chirurgical o reprezintă excizia tumorii primitive.
- chirurgul are datoria să cunoască exact gradul invaziei regionale a tumorii. O stadializare corectă va stabili și necesitatea tratamentului chimioterapic sau/și radioterapic.
- abordul tumorii trebuie să împiedice diseminarea trombilor tumorali.
- de obicei, se practică tumor-nefrectomia. Nefrectomia parțială se poate executa când tumora este localizată strict la unul din polii rinichiului, ocupând mai puțin de 1/3 din parenchim, sau când există dorința de a prezerva funcția renală a rinichiului interesat și în absența invaziei tumorale în sistemul colector renal.
- în unele situații este necesară reluarea explorării chirurgicale (second look), cum ar fi: tumorile declarate inițial inoperabile și tratate cu chimioterapie, tumorile Wilms bilaterale, reapariția unei tumori după ablație sau tumorile explorate printr-o incizie în flanc.

Radioterapia: nefroblastomul este o tumoră sensibilă la doze relativ mici. Asocierea radioterapiei cu chirurgia a permis o vindecare de până la 50% a cazurilor

de nefroblastom în anii 60. Doza recomandată de SIOP este de 15 Gy (1 Gy = 1 gray = 100 razi) pe ansamblul volumului tumoral iradiat. În cazul histologiei nefavorabile se recomandă o doză de 30 Gy.

Chimioterapia: în aceeaşi măsură, nefroblastomul este o tumoră chimiosensibilă, fapt demonstrat de eficacitatea agenţilor chimici în diversele circumstanţe de tratament, chimioterapia de primă intenţie, chimioterapia „adjuvantă", postoperatorie sau adresată metastazelor. Dintre drogurile folosite citãm: actinomicina D (cosmegen), adriamicina (adriablastină), VP16 (vepeside), vincristina (oncovin).

Rezultatele tratamentului sunt considerabil ameliorate, mai ales în ultimii 20 de ani. Ultimul studiu multicentric european -SIOP 6- pe 866 cazuri raportează supravieţuire de 81%. Sechelele tratamentului nefroblastomului nu sunt încă bine cunoscute. Se ştie, cu siguranţă, că un al doilea cancer la un bolnav tratat de tumoră Wilms este extrem de rar si că, în principiu, copiii născuţi din părinţi cu tumoră Wilms sunt normali. S-a remarcat o greutate scăzută la naştere la copii proveniţi din mame cu iradiere abdominală pentru tumoră Wilms.

NEFROMUL MEZOBLASTIC (TUMORA BOLANDE)

A fost individualizată în 1967 de către Bolande, până atunci fiind confundată cu nefroblastomul. Este o tumoră întâlnită la nou-născuţi, reprezentând 30% din tumorile renale înainte de 6 luni vârstă. Caracteristicile clinice şi radiologice sunt aceleaşi cu ale nefroblastomului. Volumul poate fi mai mare dar evoluţia este mai lentă. Examenul anatomopatologic esre cel care pune diagnosticul relevând o tumoră fermă, albicioasă, fibroasă, ce se delimitează greu de parenchimul renal. Histologic, se evidenţiază celule fuziforme cu aspect muscular sau fibroblastic, amintind uneori anumite forme de fibromatoză. Este o tumoră benignă, de obicei fără extensie locală şi care nu metastazează.

Tratamentul este exclusiv chirurgical şi s-ar putea ivi probleme doar dacă tumora foarte mare ar face extirparea dificilă.

ADENOCARCINOMUL RENAL (TUMORA GRAWITZ)

Reprezintă cancerul renal al adultului. Este denumită şi hipernefrom sau tumora cu celule clare. În patologia pediatrică este întâlnită la copilul mare şi spre deosebire de tumora Wilms, se manifestă mai frecvent cu hematurie. Tumora invadează repede ganglionii regionali, fapt ce impune după exereză, o evidare ganglionară largă. Singurul tratament eficace este extirparea tumorii (ce asigură în 50% din cazuri, vindecarea). Se poate face şi tratament cu iradiere la cazurile cu invazie ganglionară regională.

B.C.U. „M. EMINESCU" IAŞI

NEUROBLASTOAMELE

Cunoscute şi ca tumori neuroblastice, cuprind neuroblastomul, ganglioneuroblastomul şi ganglioneurinomul. Îşi au originea în celulele crestei neurale, celule ce ulterior vor alcătui ganglionii lanţurilor simpatice de la gât până în pelvis sau vor intra în alcătuirea medularei suprarenale. Tumorile se caracterizează prin localizări diverse, grade diferite de diferenţiare histologică, ce le transformă în tumori cu un comportament „enigmatic" căci pot regresa spontan. Spre deosebire de cazurile cu nefroblastom, în ultimii 20 de ani, tratamentul multimodal a influienţat prea puţin evoluţia şi prognosticul bolii

Epidemiologie

Neuroblastomul reprezintă cea mai comună tumoră solidă întâlnită la sugar şi copil, reprezentând 8% din toate cancerele copilului. Prevalenţa este de 1 la 7000 de nou-născuţi iar în SUA se înregistrează 550 cazuri noi pe an. Statisticile arată că incidenţa este uniformă în întreaga lume. Tumora este uşor mai frecvent întâlnită la băieţi decât la fete (1,2/1). Vârsta medie la data diagnosticului este apreciată la 22 luni. Unele studii arată incidenţa bifazică cu un „pick" iniţial înainte de vârsta de 1 an şi un al doilea între 2 şi 4 ani.

Rolul factorilor de mediu în producerea neuroblastomului. S-a descris neuroblastom la copii ale căror mame au făcut abuz de hidantoină (fenil-hidantoin syndrome), fenobarbital sau alcool (fetal-alcohol syndrome) sau li s-au administrat diuretice, droguri tranchilizante, analgetice. S-a făcut legătura cu ocupaţia mamelor: expunerea la acţiunea câmpului electromagnetic, coloranţi sintetici, alte substanţe chimice.

Etiologia exactă a bolii rămâne o necunoscută. Neuroblastom „in situ" localizat în glandele suprarenale s-a găsit la fiecare din 100 copii decedaţi în primele trei luni de viaţă, din diverse cauze.

Embriologic, în dezvoltarea fetală normală, aglomerări de neuroblaşti se găsesc în suprarenale la fetusul de 7 săptămâni. Aglomerări de noduli neuroblastici care se aseamănă cu un neuroblastom se găsesc şi în săptămâna 14-18. Ulterior aceşti noduli se dispersează în noduli mai mici şi apoi în celule cromafine. Persistenţa acestor cuiburi de neuroblaşti în perioada neo-natală ar putea explica aspectele de neuroblasom "in situ" găsite după naştere. Măsurarea mărimii nucleului celulei neuroblastomului arată că este semnificativ mai mare decât nucleul celulei care constituie nucleul neuroblastic, acesta putând fi un indicator al potenţialului malign.

Celulele neuroblastomului, derivând din neuroblaştii ganglionilor simpatici, sunt supuse diferenţierii neuronale în diverse grade. De aceea, neuroblastomul poate evolua spre ganglioneuroblastom sau spre ganglioneurinom, transformarea malignă

fiind expresia răspunsului eşuat în faţa semnalului normal de diferenţiere morfologică.

Factorii responsabili de reglarea diferenţierii normale ar fi:

-factori neurotrofici (NGF) şi receptorii lor au fost implicaţi în patogeneza neuroblastomului, dar rolul lor este neclar. NGF (neurotrophic grow factor) este o neurotrofină ce face parte dintr-o familie alături de BDNF (brain derived neurotrophic factor), NT3 (neurotrophin 3) şi NT4 (neurotophin 4/5).

-neuropeptidele; există doi markeri adiţionali ai diferenţierii neuronale, asociaţi uneori cu neuroblastomul, cromograninul A şi neuropeptidul Y. Cromograninul A este o proteină identificată prima oară în celulele cromafine din medulara suprarenalei şi este o componentă a granulelor neurosecretorii din celulele neuroendocrine ale ţesuturilor sau tumorilor. Cromograninul A, fiind prezent în serul pacienţilor cu neuroblastom, poate servi ca un marker seric specific de identificare a bolii şi a răspunsului la tratament. Neuropeptudul Y este o altă proteină neurosecretată a cărei expresie este reglată de sistemul nervos.

-se mai citează şi două peptide hormonale asociate cu neuroblastomul, somatostatina şi VIP (vasoactive intestinal polipeptide), dar rolul acestor proteine în dezvoltarea şi diferenţierea neuronilor simpatici este neclar.

Studii genetice

O parte din pacienţii cu neuroblastom dovedesc în mod clar o predispoziţie în a dezvolta această boală, iar predispoziţia urmează un model de transmitere autosomal dominant. Knudson (1972) a apreciat că mai mult de 22% din neuroblastoame sunt rezultatul unei mutaţii în perioada germinală. Există 2 ipoteze propuse de Knudson pentru a explica apariţia neuroblastomului la copil. Formele neereditare de neuroblastom ar rezulta din două mutaţii postzigotice (somatice) într-o singură celulă, determinând transformarea malignă a celulei şi apariţia unei singure tumori. Tumorile cu caracter ereditar apar la persoanele la care prima mutaţie se realizează în perioada prezigotică (germinală) şi mutaţiile vor fi prezente în toate celulele. Orice mutaţie în plus, în orice celulă ţintă, va induce transformarea malignă. Pot apare astfel tumori cu localizări primitive diverse, simultan sau secvenţial. La aceste persoane, dacă supravieţuiesc, jumătate din descendenţi pot suferi mutaţii genetice şi dintre aceştia 63% au şansa de a dezvolta un neuroblastom. Există studii privind cazurile familiale de neuroblastom, de localizări bilaterale sau sedii multifocale ale bolii care confirmă predispoziţia ereditară. Vârsta medie a pacienţilor cu neuroblastom familial este de 9 luni, contrastând cu vârsta medie la diagnostic în populaţia generală care este de 22 luni. Cel puţin 20% din pacienţii cu neuroblastom familial au tumori cu localizare suprarenală bilaterală sau tumori multifocale. Concordanţa apariţiei neuroblastomului la gemenii monozigoţi în perioada de sugar sugerează că factorii ereditari sunt predominanţi, pe când discordanţa apariţiei neuroblastomului la gemeni, dar la o vârstă mai mare (copii mici), sugerează rolul mutaţiilor întâmplătoare.

A fost incriminat rolul anomaliilor cromozomiale constituţionale. În anumite cazuri de neuroblastom s-a găsit deleţia şi rearanjarea genelor pe braţul scurt al

cromozomului 1, translocaţii genice între cromozomul 1 şi 17, diverse alte translocaţii.

Neuroblastomul a fost asociat cu alte sindroame genetice: neurofibromatoză de tip I cu aganglionoza colonului. S-a sugerat faptul că neuroblastomul face parte din spectrul afecţiunilor datorate viciilor de dezvoltare ale crestei neurale.

Alte studii genetice au dovedit, cu claritate, că neuroblastomul este caracterizat din punct de vedere citogenetic, prin deleţia braţului scurt al cromozomului 1 şi prin manifestări de amplificare ale unor gene (material genetic în plus prin deleţii ale unor gene supresoare). Utilizarea tehnicilor de citometrie în flux pentru aprecierea conţinutului în ADN al celulelor tumorale ale neuroblastomului a cunoscut o dezvoltare importantă şi s-a remarcat că prognosticul este mai bun pentru tumorile cu un conţinut hiperploid în ADN, decât pentru tumorile diploide. Anomaliile genetice cel mai frecvent descrise sunt monosomia parţială pentru braţul scurt al cromozomului I şi deleţia distală, după banda 1p31.

Un studiu pe 63 tumori primitive a arătat, înaintea tratamentului, o amplificare a oncogenei N-myc, în 38% din cazuri. S-a remarcat amplificarea N-myc în 50% din cazurile de neuroblastom stadiul III şi IV, dar nu pentru stadiile Işi II. Amplificarea N-myc oncogenei constituie, de altfel, un element suplimentar de deosebire între stadiile IV şi IVs ale neuroblastomului.

Anatomie patologică

Neuroblastomul, alături de sarcomul Ewing, limfomul non-hodgkin, tumorile neuroectodermale primitive, face parte din grupa neoplasmelor cu celule mici, albastre, rotunde, ce apar la vârsta copilăriei. Neuroblastomul derivă din celulele simpatice primitive pluripotente (simpatogonii), ce la rândul lor îşi au originea în creasta neurală. Gradul şi tipul diferenţierii simpatogoniei, precum şi originea sa din creasta neurală, determină aparitia de ţesuturi neuronale depinzând de sistemul nervos simpatic: ganglioni simpatici paravertebrali şi celule cromafine în suprarenală. Subtipurile histologice de tumori neuroblastice apar în legătură cu modele de diferenţiere normală a sistemului nervos simpatic. Există trei modele clasice: al neuroblastomului, al ganglioneuroblastomului şi al ganglioneurinomului, care reflectă spectrul maturării şi diferenţierii.

Neuroblastomul este compus din celule mici, uniforme, conţinând nuclei hipercromatici, denşi şi citoplasmă puţină. Prezenţa prelungirilor neuronale -neuropil- reprezintă aspectul patognomonic al neuroblastomului primitiv, alături de pseudo-rozete (neuriblaşti înconjurând prelungiri eozinofilice).

Ganglioneurinomul este o tumoră benignă, opusă neuroblastomului, fiind compusă, în principal, din celule ganglionare mature, prelungiri nrevoase, celule Schwan. Este o tumoră care, prin definiţie, nu metastazează dar poate recidiva local. Deşi nu este malignă, tumora poate ajunge la dimensiuni mari şi să determine leziuni prin compresiune. Se poate întinde spre găurile de conjugare şi să producă semne neurologice. Este o tumoră fermă, chiar dură, bine încapsulată. Microscopic, prezintă celule ganglionare mature, mari, cu citoplasmă abundentă şi nuclei mici.

Ganglioneuroblastomul reprezintă un grup heterogen de tumori cu aspecte patologice de la extrema maturație la predominența elementelor neuroblastice. Unii autori folosesc termenul de „neuroblastom în maturare" pentru tumorile ce conțin cel puțin 50% celule ganglionare mature și termenul de „ganglioneuroblastom" pentru tumorile cu multă maturare. Ganglioneuroblastomul poate fi focal sau difuz, iar cel difuz are un comportament puțin agresiv.

Pentru a deosebi neuroblastomul de alte tumori ale copilului cu celule mici, rotunde, albastre, sunt necesare tehnici standard (hematoxilin-eozină și microscopie obișnuită), imunhistochimie (anticorpi monoclonali pentru neuron-specific enolaza), microscopie electronică ce relevă caracteristicele celulelor derivând direct din creasta neurală.

Din punct de vedere histologic, există o posibilitate de apreciere a prognosticului neuroblastomului. Este vorba de indicele mitotic al lui Shimada care apreciază că prezența calcificărilor și o rată scăzută a mitozelor(sub 50 mitoze/10 câmpuri de intensitate mare) prognostichează o evoluție favorabilă.

Macroscopic, neoroblastoamele sunt tumori lobulate, de consistență fermăși care pe secțiune au culoare roz. Cele de dimensiuni mici sunt bine încapsulate. Capsula poate fi depășită și tumora invadează țesuturile din jur, moment în care tumora devine friabilă, prezintă hemoragii și necroze sau zone chistice

Manifestare clinică

Neuroblastomul are mai multe forme de manifestare clinică, în funcție de: tumora primară, prezența metastazelor și de producția anumitor produși de metabolism.

Tumora primară poate fi localizată în glanda suprarenală, paravertebral, regiunea presacrată. Mai mult de jumătate din neuroblastoame sunt localizate în abdomen și 2/3 din acestea sunt în glanda suprarenală. Neuroblastomul cu localizare suprarenală metastazează mai rar decât alte tumori cu localizare retroperitoneală. Prezența tumorii este cel mai frecvent semn, tumora fiind fermă, boselată, neregulată, ades depășind linia mediană. Neuroblastomul cu punct de plecare în lanțul ganglionar simpatic paravertebral, abdominal sau toracic, se însoțește de semne neurologice date de invazia tumorii prin găurile de conjugare și compresiune pe măduvă. În 40% din cazurile cu extensie intraspinală, pacientul este asimptomatic și atunci este necesară RMN. Se apreciază că, în general, componenta intraspinală are structuri mature iar cea paravertebrală, imature. Există discuții privind eficiența tratamentului neurochirurgical: unii susțin că tratamentul neurochirurgical rapid -excizia tumorii- ar avea efect benefic, altii susțin că rezecția tumorii paravertebrale influiențează favorabil evoluția tumorii intraspinale, care n-ar mai progresa. Neuroblastomul cu localizare presacrată își are originea în organul lui Zuckerkandl și reprezintă o formă rară de neuroblastom, întâlnită doar în 4% din cazuri. Determină compresiunea vezicii urinare, cu retenție de urină și compresiunea colonului cu constipație.

Metastazele neuroblastomului apar rapid și nu sunt în legătură cu mărimea tumorii primare. Aproape 2/3 din pacienți au deja la data diagnosticului metastaze

prezente. Localizările metastatice cele mai frecvente sunt: ficatul, oasele, măduva osoasă, țesutul subcutanat (sub forma unor noduli întâlniți mai ales la sugar), regiunea periorbitară (unde determină echimoze la pleoapa superioară). Rar se întâlnesc leziuni metastatice în cord, pulmon, creier sau măduva spinării.

Manifestările clinice ale neuroblastomului în legătură cu **activitatea biochimică a unor produși tumorali** se referă la faptul că :

-producția de catecolamine determină cefalee paroxistică, hipertensiune, palpitații, transpirații, paloare. Uneori aceste manifestări le poate avea mama unui făt, la 8-9 luni de sarcină.

-secreția de VIP -vasoactive intestinal peptide- determină diaree apoasă și hipopotasemie. Atenție: și alte tumori care derivă din celulele crestei neurale, altele decât neuroblastomul, unele tumori pancreatice, carcinomul bronhogenic secretă aceste peptide. Există astfel de tumori ce au abilitatea de a converti aminele în hormoni sau substanțe hormon-like și au fost denumite APUD-oame, după procesul de transformare al aminelor și decarboxilare (amine precursor up-take and decarboxilation –APUD).

-unele catecolamine produse de neuroblastom au un efect nociv asupra creierului determinând prin mecanism autoimun o „encefalopatie mioclonică" manifestată cu opsomioclonus (mișcări rapide multidirecționale ale globilor oculari „dancing eye"), polimioclonus, ataxia trunchiului dar în absența semnelor de hipertensiune intracraniană. Se consideră că neuroblastomul asociat cu aceste manifestări, nistagmus haotic, are un prognostic bun, tumorile primitive ades localizate toracic fiind bine diferențiate histologic.

Diagnostic

Diagnosticul neuroblastomului face apel la: explorări imagistice, determinări biochimice și studiu histopatologic.

a) Explorări imagistice:

-radiografia simplă abdominală: în cazul localizărilor abdominale poate releva calcificări.

-radiografia toracică poate identifica tumora, plasată în mediastinul posterior.

-ultrasonografia, metodă neinvazivă și neiradiantă, poate deosebi structura neuroblastomului de leziuni chistice, prezente deasupra și medial de rinichi.

-computer-tomografia este utilă în evidențierea tumorii, a calcificărilor intra-tumorale (în 80% din cazuri), a extensiei intraspinale (în asociere cu mielografia). Tot CT poate face diagnosticul diferențial cu leziuni plasate intrahepatic sau poate evalua extensia intracraniană a metastazelor.

-RMN este la fel de utilă ca în diagnosticul oricărei alte tumori.

-urografia intravenoasă poate evidenția deplasarea rinichiului de către o formațiune tumorală interesând suprarenala. Rinichiul va fi împins în jos și înafară iar ureterul va descrie o curbură cu concavitatea medial.

-scintigrafia osoasă şi simpla radiografie de schelet pot releva prezenţa metastazelor osoase. Cu predilecţie, metastazele de neuroblastom se plasează în zona metafizară a oaselor lungi.

b) Determinări biochimice

Peste 90% din copiii cu neuroblastom prezintă valori crescute ale eliminărilor urinare de catecolamine şi produşi de degradare ai acestora. În practică se dozează, în urină, AVM (acid vanil mandelic) şi AHV (acid homovanilic).

Date recente indică faptul că pacienţii cu neuroblastom în stadii avansate au niveluri ridicate de cistotionină, homoserină, NSE (neuron specific enolază), feritină şi ACE (antigen carcinoembrionic).

c) Studiul histopatologic

Acesta confirmă diagnosticul de neuroblastom pe datele oferite de examenul histologic clasic dar şi prin microscopie electronică şi imun-histochimie. Alternativa la aceste examene o constituie studiul microscopic al aspiratului măduvei osoase, ce va releva prezenţa celulelor tumorale „compatibile" (simpatogonii).

Criterii de diagnostic pozitiv

Există un minimum de criterii pentru a afirma că tumora diagnosticată clinic şi imagistic este neuroblastom.

-fie un diagnostic anatomopatologic efectuat cu microscopie clasică, cu sau fără imunhistochimie, microscopie electronică, asociat cu creşterea nivelurilor serice şi urinare ale catecolaminelor şi produşilor de degradare ai acestora,

-fie un diagnostic pus pe aspiratul medular ce relevă prezenţa simpatogoniilor, asociat cu niveluri ridicate în sânge a catecolaminelor sau produşilor de degradare ai acestora.

Diagnostic diferenţial

Datorită potenţialului clinic de prezentare, neuroblastomul poate fi confundat cu afecţiuni neoplazice sau nonneoplazice, mai ales în cele 10% din cazuri în care nu se constată niveluri crescute ai produşilor de degradare ai catecolaminelor.

Prezenţa metastazelor poate preta la confuzie cu osteomielita sau osteo-artrita neonatală.

Sindromul cu diaree apoasă (prin secreţie de VIP) poate fi confundat cu alte boli infecţioase sau diaree nespecifică.

Manifestările neurologice din sindromul ataxiei opsomioclonice seamănă cu cele din alte afecţiuni neurologice.

Prezenţa calcificărilor din neuroblastom trebuie deosebite de calcificările din glanda suprarenală apărute după o hemoragie suprarenaliană.

Din punct de vedere histologic, neuroblastomul trebuie deosebit de alte tumori cu celule mici albastre, rotunde: sarcomul Ewing, limfomul, leucemia megacarioblastică, situaţii în care se face apel la anticorpi monoclonali.

Stadializarea neuroblastomului

Există la ora actuală 3 sisteme de stadializare cu recunoaştere internaţională egală. Primul, şi cel mai important pentru practica noatră este cel imaginat în 1971 de către Ewans (vezi planşa cu tabelele).

Tratament

Tratamentul neuroblastomului este multimodal (chirurgie, chimioterapie şi radioterapie) şi depinde de întinderea leziunilor, de datele clinice şi de criteriile de stadializare.

Stadiul I al tumorii, indiferent de criteriile de stadializare, beneficiază de tratament chirurgical. Se practică excizia în totalitate a tumorii şi se obţin astfel rezultate bune.

În cazul pacienţilor cu neuroblastom stadiul II, dacă tumora este plasată retroperitoneal, intervenţia se face printr-o laparotomie (transrectală sau transversă supraombilicală) sau chiar toracofreno-laparotomie. Prin răsfrângerea colonului, se evidenţiază tot spaţiul retroperitoneal de partea respectivă. Ficatul în dreapta, splina şi coada pancreasului în stânga, pot fi mobilizate şi plasate spre linia mediană. Trebuie avut în vedere că o chirurgie excesivă, cu rezecţii intinse şi sacrificii importante poate pune în pericol viaţa copilului. De aceea, sunt situaţii în care tumora este excizată cât mai mult, iar dacă rămân resturi tumorale, marginile sunt marcate cu clipsuri de titan ce vor ghida radioterapia ulterioară. Este preferabilă excizia tumorii fără sacrificiul rinichiului, dar dacă situaţia o impune, se practică şi extirparea rinichiului, „în bloc" cu tumora.

Dacă tumora este localizată în mediastin, va fi extirpată printr-o toracotomie clasică, posterolaterală. După deschiderea pleurei şi fasciei endotoracice se găseşte un plan de disecţie ce permite extirparea tumorii. Dacă există prelungire endocanalară şi compresiune medulară, bolnavul beneficiază de tratament neurochirurgical.

Tumorile cu localizare cervicală şi în mediastinul posterior au, de obicei, punct de plecare în ganglionul stelat, iar excizia tumorii determină, în astfel de cazuri, sindrom Horner. Părinţii trebuie să fie de acord cu apariţia unei mioze şi ptoze palpebrale ca preţ al vindecării de un neoplasm. Trebuie evitat, în cursul intervenţiei, lezarea plexului brahial, nervului frenic, nervului vag, recurentului sau altor structuri vitale.

Tumorile în stadiul III vor avea un tratament multimodal mai agresiv constând în chirurgie cu rezecţie atunci când este posibilă, polichimioterapie şi radioterapie. Tumorile plasate în pelvis sau aria celiacă sunt, frecvent, nerezecabile la prima operaţie. După reducţia cu polichimioterapie, cu ocazia intervenţiei „second look" se poate practica exciza completă.

Pacienţii cu tumori în stadiul IV, cu metastaze, vor fi trataţi iniţial cu chimioterapie. Dacă tumora primitivă este, la diagnostic, de dimensiuni ce permit rezecţia, va fi rezecată de primă intenţie. La pacienţii la care chimioterapia s-a dovedit eficientă, o laparotomie (sau chiar laparotomia „second look") poate face

posibilă excizia tumorii reziduale. În aceeaşi măsură, tentativa de rezecţie chirurgicală nu-şi are locul dacă boala progresează în ciuda chimioterapiei.

Pacienţilor cu neuroblastom stadiul IVs li se practică, de primă intenţie, excizia tumorii primitive şi li se face radioterapie ţintită pe ficat (sediul multiplelor metastaze ce determină treptat hepatomegalie, ascensiunea diafragmului şi insuficienţă respiratorie)

Laparotomia "second look" sau laparotomia de primă intenţie amânată sunt utilizate frecvent în tratamentul chirurgical al neuroblastomului şi se adresează tumorilor nerezecabile iniţial, situaţiilor în care se reconsideră întinderea tumorală sau pentru evaluarea răspunsului la tratament.

Complicaţiile tratamentului neuroblastomului se referă la efecte tardive ale chimioterapiei, radioterapiei şi chirurgiei. S-au constatat defecte neurologice (cognitive sau motorii) sau tulburări de comportament datorate anticorpilor anti-celule neuronale folosiţi.

Prognosticul neuroblastomului este favorabil dacă :

-tumora este localizată cervical, pelvin, sau mediastinal,

-structura histologică are multe structuri mature (absenţa mitozelor, absenţa infiltratelor celulare tumorale, prezenţa calcificărilor, absenţa necrozelor),

-există manifestări neurologice -clonus şi nistagmus- şi atunci şansele de vindecare ajung la 90%,

-se constată producţie de VIP cu diaree apoasă.

Neuroblastomul are un prognostic negativ când:

-sunt infiltraţi ganglionii regionali,

-se constată producţie crescută de AHV,

-la copii cu tumori în stadiul IV se dozează niveluri crescute de feritină serică,

-se constată niveluri crescute de NSE la copii cu tumori în stadiul III.

RABDOMIOSARCOMUL

Dintre tumorile mezenchimale maligne (TMM) ale copilului rabdomiosarcomul (RMS) este cea mai frecventă şi cea mai cunoscută tumoră şi-n plus reprezintă al 3-lea neoplasm ca frecvenţă după neuroblastom şi tumora Wilms.

Definiţie

RMS îşi are originea în celula mezenchimală imatură care evoluează spre fibra musculară striată, iar dezvoltarea acestor tumori poate apare şi în ţesuturi unde în mod normal nu se întâlneşte muşchi striat (ex. vezica urinară).

Epidemiologie

RMS reprezintă în unele serii 50-65% din TMM ale copilului şi 5% din toate tumorile solide la această vârstă. În SUA sunt diagnosticate cca 250 cazuri noi de RMS în fiecare an. Aproape 2/3 din cazuri sunt diagnosticate la copilul sub 6 ani, iar tumora este de 1,3-1,4 ori mai frecventă la băieţi decât la fete.

Deşi aceste tumori sunt localizate în orice parte a corpului, există câteva diferenţe în ceea ce priveşte vârsta la care se face diagnosticul, localizarea tumorii primare şi aspectul histologic al proliferatului tumoral. Spre exemplu, localizarea tumorii în regiunea capului/gâtului se asociază cu vârsta de diagnostic sub 8 ani, iar localizarea la orbită cu subtipul embrional al RMS. Spre deosebire de acestea tumorile extremităţilor sunt mai comune adolescentului, iar histologic predomină subtipul alveolar. Un subtip unic de RMS se dezvoltă în vezica urinară şi în vagin, varianta botrioidă (denumită aşa deoarece seamănă macroscopic cu un ciorchine de strugure) şi se întâlneşte în exclusivitate la copilul mic.

Sindroame asociate şi câteva noţiuni recente de genetică

S-au descris cazuri de RMS sporadic asociate cu unele sindroame familiale ca: neurofibromatoza şi sdr. LiFraumeni, care includ pe lângă RMS şi alte tumori de ţesuturi moi, carcinom de suprarenală, carcinom de glandă mamară.

Unele studii recente (1995) au pus în evidenţă mutaţii ale genei p53 a liniei germinative, ceea ce indică faptul că RMS ar putea avea o predispoziţie ereditară la cancer sau o posibilă creştere a susceptibilităţii la agentii toxici.

Cele 2 subtipuri majore de RMS: embrional şi alveolar prezintă alterări genetice distincte care sunt considerate a juca un rol important în patogeneza acestor tumori, astfel RMS subtipul alveolar prezintă o translocaţie între braţul lung al cromozomului 2 şi braţul lung al cromozomului 13, pe scurt : t(2 ;13)(q35 ;q14), iar RMS subtipul embrional se ştie că şi-a pierdut heterozigozitatea (LOH) în locusul 11p15. Este posibil ca LOH la 11p15 să reflecte pierderea activităţii supresoare a tumorii.

O altă anomalie genetică cu implicaţie în prognostic mai ales pentru subtipul embrional este conţinutul în ADN sau ploidia care se măsoară prin citometrie în flux. Celulele normale prezintă un conţinut diploid de ADN. Numeroase tumori au un conţinut anormal de ADN legat de numărul anormal de cromozomi. În RMS embrional s-a găsit un conţinut cuprins între diploid şi hiperploid (de 1,1-1,8 peste cantitatea normală de ADN), dar tumorile diploide par să aibe un prognostic mai rău decât tumorile hiperploide. De reţinut că ADN diploid nu înseamnă o compoziţie normală de cromozomi. Cea mai frecventă anomalie oncogenică întâlnită în RMS este mutaţia RAS (N-RAS şi K-RAS).

Descoperirea unei proteine din familia Myo D, care programează diferenţierea în muşchi scheletic normal prezintă un interes deosebit în diagnosticul RMS. Recent câţiva cercetatori au sugerat că Myo D poate activa expresia lui p21, un inhibitor al kinazei ciclin-dependente care pare să funcţioneze ca un semnal de blocare al ciclului

celular . O posibilitate este ca în muşchiul scheletic normal, proteine din familia Myo D să activeze expresia lui p21 care duce la sfârşit ciclul celular şi mai activează expresia proteinelor specifice muşchiului scheletic. Când una din componentele acestei căi este defectă în celulele RMS apare un ciclu celular continuu.

Patologie

RMS face parte din categoria tumorilor cu celule mici, rotunde, albastre ale copilului. Rolul patologului este să intifice aspectele caracteristice ale tumorii prin: microscopie optică, imunohistochimie, microscopie electronică, tehnici de genetică moleculară, care permit clasarea în RMS.

Un aspect caracteristic îl reprezintă identificarea liniei miogenetice scheletice. Tipic, aceasta constă în identificarea în microscopie electronică a striaţiilor transversale caracteristice muşchiului striat, sau caracteristice rabdomioblastelor. Imunohistochimic se evidenţiază unele proteine, sau gene specifice muşchiului striat ca: actina şi miozina specifice muşchiului, desmina, mioglobina, proteina benzii Z şi Myo D. Microscopia electronică evidenţiază benzile de actină-miozină şi/sau materialul benzii Z care reprezintă un element important în diagnosticul RMS.

Cele 2 variante majore : RMS embrional şi cel alveolar au caracteristici histologice specifice şi anomaliile genetice distinctive expuse mai sus. Aspectele histologice bazate pe identificarea tipului citologic şi arhitectura proliferatului tumoral sunt deobicei suficiente pentru a permite clasarea în cele 2 subtipuri de RMS. Totuşi sunt situaţii când diagnosticul specific este mai dificil de stabilit, atunci se recurge la tehnicile de genetică moleculară, ex. RT-PCR (reverse transcriptase-polymerase chain reaction), care devin din ce în ce mai utile atât în diagnostic cât şi-n ceea ce priveşte patogeneza tumorii.

Prezentarea clinică şi localizarea tumorii primare

Simptomele iniţiale depind de localizarea tumorii şi de extensia sa. RMS poate fi întâlnit în orice parte a corpului unde există ţesut mezenchimal şi se extinde rapid din aproape în aproape invadând organele vecine prin contiguitate. Extensia pe cale limfatică este mai frecvent întâlnită în RMS al extremităţilor şi-n localizarea genito-urinară. Extensia la distanţă pe cale sanguină se face spre plămân (40-50%), os (10%), măduva osoasă (20-30%). În consecinţă se va include în bilanţul iniţial o radiografie de torace, o scintigrafie osoasă sau radiografia scheletului şi citologie de maduvă osoasă. Extensia locală va fi precizată de examene radiologice adaptate : Rx. simplă, ecografie, tomodensitometrie.Frecvenţa relativă a localizărilor este prezentată în tabelul nr.1.

Cap/gât (inclusiv orbită şi parameningele cranian)	35-40%
Tractul genito-urinar	25%
Extremităţi	20%
Alte localizări	5-10%

Table nr.1 după datele Intergrupului de Studiu al RMS I, II şi III

Localizarea la nivelul cap/gât :

25% din RMS cap/gât sunt localizate la nivelul orbitei, 50% în parameningele cranian şi 25% la nivelul scalpului, faţă, mucoasa bucală, orofaringe, laringe, gât. Cele 2 sexe sunt afectate în mod egal, iar media de vârstă la diagnostic este de 6 ani.

Localizarea la orbită produce oftalmoplegie şi permite diagnosticul înaintea metastazării. Sarcoamele parameningiene se dezvoltă frecvent la nivelul naso-farinxului şi sinusurilor paranazale, urechea medie, regiunea mastoidă. Aceste tumori produc deobicei obstruarea cavităţilor cu sau fără exudat mucopurulent sau hemoragic. Cefaleea, vărsăturile şi HTA pot apare atunci când tumora se extinde intracranian prin eroziunea bazei craniului.

Localizarea la nivelul tractului uro-genital :

Tumorile localizate în vezica urinară şi-n prostată au tendinţa să crească intraluminal la nivelul sau în apropierea trigonului şi au aspect polipoid la ex. endoscopic. Clinic apare hematurie, obstrucţia urinară şi chiar eliminarea de mici fragmente de ţesut mucosanguinolent, mai ales când tumora este botrioidă. Copii afectaţi au deobicei sub 4 ani. Dacă tumora de vezică urinară rămâne localizată, tumorile de prostată diseminează adesea fie în plămân, fie în măduva osoasă, sau oase.

RMS localizat în tractul genital afectează ambele sexe în mod egal şi apar la copii mici. Tumorile vaginale sunt deobicei botrioide şi se însoţesc de scurgeri mucosanguinolente. Tumorile paratesticulare produc durere, lărgirea scrotului unilateral, sau regiunii inghinale în perioada pre- sau postpubertară la băieţi. Frecvent sunt invadaţi ganglionii limfatici regionali ca şi în sarcomul de prostată.

Localizarea la nivelul extremităţilor :

Aceasta se caracterizează prin deformarea regiunii afectate. Aproape ½ din aceste tumori sunt subtipul alveolar. Frecvent sunt afectaţi ganglionii limfatici regionali, iar tumora primară se extinde de-a lungul planurilor fasciale. De multe ori diagnosticul este întârziat datorită vârstei de şcolar, vârstă la care sunt frecvente traumatismele extremităţilor şi când tumora poate fi confundată cu o simplă tumefiere post-traumatică.

Localizarea la nivelul trunchiului :

Sarcoamele trunchiului sunt asemănatoare în evoluţie cu cele ale extremităţilor , dar pot fi întâlnite toate tipurile histologice. Sunt de talie mare în comparaţie cu tumorile localizate la nivelul cap/gât şi genitourinar şi recidivează adesea după excizia locală. În funcţie de localizarea tumorii primare poate exista invazia prin contiguitate a coloanei toraco-lombare, iar metastazarea în ganglionii limfatici locali este mai rară.

Alte localizări :

Tumorile intratoracice şi retroperitoneale pot fi foarte mari în momentul diagnosticului datorită localizării profunde. De obicei sunt greu accesibile chirurgului datorită vaselor mari, vitale din vecinatate. Sunt tumori infiltrative şi au un grad înalt de a recidiva local în ciuda metodelor terapeutice combinate.

Regiunile perineală şi perianală sunt localizări rare şi pot mima abcesele sau polipii, iar histologic sunt de tip alveolar. S-a raportat o incidenţă relativ crescută a metastazelor în ganglionii limfatici regionali.

Tractul biliar este mult mai rar afectat decât precedentele regiuni. Apare icterul, iar tumora se dezvoltă spre ficat, apoi infiltrează retroperitoneul sau plămânii.

Alte localizări : ficat, trahee, inimă, sân, ovar, uneori nici nu poate fi decelată localizarea primară.

Stadializarea :

Evaluarea extinderii tumorii la fiecare pacient este importantă deoarece terapia şi prognosticul depind de gradul în care tumora se extinde la distanţă faţă de localizarea primară. Pacienţii cu tumora localizată şi excizabilă chirurgical au un prognostic mult mai bun decât cei care prezintă metastaze în momentul diagnosticului.

Intergrupul pentru studiul rabdomiosarcoamelor (IRS) I-III (1972) propune un sistem al stadializării clinice în 4 grupe, vezi tabel nr.2:

Grup clinic	*Extinderea leziunii şi rezultatele chirurgiei*
I	A.tumoră localizată, limitată la locul originii şi rezecabilă chirurgical B.tumoră localizată, dar infiltrează în periferie şi rezecabilă chirurgical.
II	A.tumoră localizată, rezecţie chirurgicală cu resturi tumorale microscopice. B.tumoră extinsă local (invazia ggl. regionali) complet rezecabilă. C.tumoră extinsă în ggl.regionali cu excizie incompletă microscopic.
III	A.tumoră cu extensie locală şi boală reziduală macroscopic după chirurgie B.tumoră extinsă local cu boală reziduală >50% dupa excizia chirurgicală
IV	Tumoră de orice dimensiune, +/- ggl. regionali cu metastaze la distanţă ce nu pot fi excizate chirurgical odată cu tumora primară.

Sistemul TNM, care este bazat pe evaluarea extinderii tumorii preoperator este preluat de IRS IV (1992) care-l combina cu vechiul grup clinic şi este propusă urmatoarea stadiere, vezi tabelul nr. 3.

Stadiu	*localizare*	*T/invazia*	*T/dimensiuni*	*N*	*M*
1	Orbită Cap/gât* Genito-urinar**	T1/T2	a sau b	N0/N1/Nx	M0
2	Vezică/prostată Extremităţi Parameninge Alte localiz.***	T1/T2	a	N0/Nx	M0
3	Vezică/prostată Extremitati Parameninge Altele***	T1/T2 T1/T2	a b	N1 N0/N1/Nx	M0 M0
4	Toate	T1/T2	a sau b	N0/N1	M1

Tabel nr. 3

T = tumoră, T1 = la locul de origine, T2 = extinsă, a = <5cm, b = >5cm
N = ganglioni regionali, N0 = fără invazie clinică, N1 = cu invazie clinică, Nx = invazie necunoscută
M = metastaze, M0 = fără metastaze, M1 = metastaze la distanţă prezente.
* = fără parameninge
** = fără vezica urinară/prostată.
*** = include trunchi, peritoneu.

Luând în considerare acest ultim sistem de stadializare se remarcă faptul că în cazul tumorii localizate este foarte importantă localizarea tumorii precum şi prezenţa sau absenţa invaziei macroscopice în structurile adiacente. Tumorile mai mari de 5 cm localizate în zone nefavorabile sunt clasate în stadiul 3 sau 4 indiferent de starea ganglionilor limfatici, în timp ce dimensiunea tumorii primare nu influenţează stadializarea în tumorile cu localizare favorabilă.

Afectarea clinică a ganglionilor limfatici duce la creşterea stadiului pentru tumorile <5cm localizate în zonele nefavorabile (extremităţi, vezică/prostată,

parameninge, trunchi, retroperitoneu) şi nu afectează stadiul tumorilor localizate în regiunile favorabile (orbită şi alte localizări cap/gât, paratesticular, vagin, uretră). Examenul Rx şi citologia măduvei osoase sunt utilizate pentru aprecierea prezenţei metastazelor la distanţă.

Tratament

Sunt recunoscute 3 modalităţi de tratament în cazul copiilor cu RMS: excizia chirurgicală a tumorii (dacă este posibil), radioterapia pentru controlul resturilor tumorale macro şi microscopice şi chimioterapia sistemică (citoreducţie pentru tumora primară şi eradicarea metastazelor macro sau microscopice).

Principiile conduitei chirurgicale

Chirurgia este cel mai rapid mod de îndepărtare a tumorii şi este folosită oridecâte ori funcţia şi cosmetica organului interesat nu sunt foarte mult afectate.

În localizările ca : vagin, vezica urinară, cap/gât, biopsia chirurgicală (pentru diagnostic) poate fi singura procedură chirurgicală posibilă datorită prezenţei vaselor mari de sânge vitale şi nervilor, dar şi datorită modificărilor cosmetice.

Tumorile tractului uro-genital :

Tumorile paratesticulare trebuie excizate prin orhiectomie inghinală radicală cu rezecţia întregului cordon spermatic. Abordul inghinal se face pentru a evita contaminarea scrotului, care este posibilă în cazul biopsiei transscrotale. Nu este foarte clar dacă se impune disecţia ganglionilor retroperitoneali, care reprezintă o posibilă cale de metastazare a tumorii. Comitetul IRS recomandă radioterapia ganglionilor retroperitoneali la pacienţii cu Rx. normală, dar cu confirmarea patologică a invaziei ganglionilor. Alţii consideră că doar chimioterapia este adecvată pentru pacienţii cu sarcom paratesticular şi fără evidenţa Rx de invazie a ganglionilor. Ganglionii inghinali nu sunt de obicei afectaţi, deci disecţia lor nu este necesară, mai puţin în cazul contaminării scrotale.

Tumorile de vulvă, vagin, uter

Excizia locală largă a tumorilor vulvare şi vaginale este mai rar indicată înainte de începerea chimioterapiei. De obicei aceste tumori răspund suficient de bine la prima cură de chimio şi permit excizia chirurgicală completă.

Tumorile de vagin proximal pot impune histerectomia cu vaginectomie parţială sau completă.

Tumorile de uter sunt în general excizate fără ovarectomie (în absenţa invaziei ovariene) şi cu păstrarea vaginului distal.

Chirurgia de « second-look » cu rezecţie radicală se utilizează în cazul pacienţilor cu boala reziduală importantă după prima intervenţie chirurgicală şi care nu au răspuns favorabil la cura radio şi chimioterapică în primele 6 luni de la începerea tratamentului.

Tumorile de vezică urinară şi prostată

În IRS I se impunea chirurgia radicală: cistectomie totală, în IRS II se începea cu chimioterapie apoi se practică excizia chirurgicală a tumorii cu prezervarea vezicii urinare. În IRS III s-a introdus radioterapia, iar în IRS IV se practică biopsia tumorii prin endoscopie, sau prin incizie perineală sau suprapubiană, cu posibila rezecţie iniţială dacă se pot păstra funcţia vezicii şi uretrei.

Cistectomia parţială este de obicei rezervată tumorilor localizate la nivelul domului vezical şi poate fi efectuată fie înaintea chimioterapiei fie după inducerea ei cu sau fără radioterapie.

Cistectomia totală cu excizie pelvină anterioară se practică în cazurile în care pacienţii nu răspund la cura chimio- şi radioterapică. Aceasta se aplică în cazurile fără metastaze la distanţă şi poate da o rată de supravieţuire de peste 80%.

Tumorile extremităţilor

Excizia chirurgicală completă trebuie încercată de la început în cazul tumorilor extremităţilor. Deoarece 20-25% din aceşti pacienţi au ganglionii regionali afectaţi, IRS IV recomandă disecţia ganglionilor proximali chiar dacă clinic nu par invadaţi.

Invazia ganglionilor supraclaviculari ipsilaterali pentru tumorile membrelor superioare şi a ganglionilor iliaci şi/sau paraaortici pentru membrele inferioare, clasează tumora direct în stadiul IV (metastaze la distanţă). Amputaţia nu este deobicei necesară, aceasta se impune doar atunci când leziunea este extensivă, invadează osul şi structurile neurovasculare.

Tumorile cu alte localizări.

Excizia chirurgicală trebuie încercată şi-n tumorile trunchiului. Pentru tumorile pelvisului, retroperitoneului şi cele intratoracice deobicei nu se poate realiza excizia totală datorită infiltrării vaselor mari sau nervilor. Pentru tumorile peretelui toracic se practică excizia întregii mase tumorale în bloc până la prima coastă neafectată de tumoră.

Managementul chirurgical al metastazelor

Într-un studiu retrospectiv pe 152 cazuri la care s-a practicat excizia metastazelor pulmonare după sarcom Ewing, osteosarcom, RMS şi alte sarcoame cu grad înalt de malignitate s-a remarcat un prognostic nefavorabil în cazurile de RMS. Cu toate acestea, după chimioterapie excizia depozitelor metastatice restante (ex. noduli pulmonari) poate fi un beneficiu pentru pacienţii care au răspuns bine la chimio şi/sau radioterapie.

Complicaţiile chirurgiei

Aceste complicaţii sunt în legătură cu localizarea tumorii. Orice procedură care interesează pielea şi ţesutul subcutanat duce la apariţia unei cicatrici şi la pierderea ţesuturilor prin îndepărtarea tumorii.

Excizia radicală a ganglionilor limfatici este descurajantă deoarece duce la apariţia de cicatrici şi limfedem şi în plus nici nu sunt date relevante asupra efectelor terapeutice pentru RMS pediatric.

La pacienţii cu sarcom paratesticular, excizia ganglionilor limfatici retroperitoneali bilateral poate produce ejaculare retrogradă şi are efect neplăcut pentru pacienţi.

Principiile radioterapiei

Radioterapia poate eradica celulele tumorale reziduale din localizările greu de abordat de chirurgie cum ar fi cap/gât şi pelvis. Sarcoamele de ţesuturi moi infiltrează atât de profund ţesuturile încât simpla incizie sau enucleere, fără excizia radicală, radio- sau chimioterapie duce la o rată a recurenţelor locale de cca. 75%.

Ghidul schemelor de Rx-terapie a fost mult simplificat de IRS IV. Pacienţii cu tumoră complet rezecată (CGI), TNM stadiul 1 şi 2, nu primesc Rx-terapie. Pacienţii cu tumoră complet rezecată (CGI), TNM stadiul 3 şi toţi pacienţii cu CG II (cu unele excepţii ca tumorile vulvo-vaginale primare) primesc o schemă de iradiere externă convenţională de 180 cGy/zi până la o doză totală de 4140 cGy. Randomizarea începe de la pacienţii cu CG III (cu boală reziduală marcată) prin iradiere externă convenţională de 5040 cGy (doza zilnică fiind de 180 cGy) şi radioterapie hiperfracţionată până la o doză totală de 5940 cGy (2 fracţiuni pe zi de 110 cGy la 6 ore interval).

Rx-terapia începe pentru majoritatea pacienţilor în săptămâna a 9-a (după 3 cicluri de chimiterapie) şi este continuată apoi în paralel cu chimioterapie sistemică. Volumul de iradiat este reprezentat de volumul tumorii preoperator, prechimioterapic şi-n plus 2 cm în afara tumorii.

Sechelele tratamentului pot fi imediate : eritemul şi tumefierea regiunii iradiate, sau tardive: pierderea unor funcţii sau capacităţi: de a creşte a ţesuturilor iradiate şi în marea majoritate a cazurilor aceasta datorită fibrozei care se dezvoltă proporţional cu creşterea dozei Rx-terapeutice şi a volumului tumorii.

Principiile chimioterapiei

Beneficiul chimioterapiei sistemice a fost confirmat de numeroase studii care au luat în considerare cei mai activi agenţi asupra RMS. O problemă importantă este dezvoltarea rezistenţei la numeroase droguri prin apariţia unor mecanisme complexe de rezistenţă a celulei tumorale, mai ales în tumorile recurente.

IRS IV recomandă pentru pacienţii cu RMS fără metastaze următoarea schemă: VAC (vincristină + actinomicină D + ciclofosfamidă) / VAI (vincristină + actinomicină D + ifosfamidă) / VIE (vincristină + ifosfamidă + etoposide) pentru 36 săpt.– 1 an.

Printre cei mai noi agenţi utilizaţi în tratamentul RMS este analogul de camptotecin hidrosolubil, topotecan, un inhibitor al enzimei topoizomeraza 1. Paclitaxel (Taxol) şi analogii semisintetici acţionează prin blocarea celulelor în faza G2 sau M a ciclului celular prezentând o puternică acţiune antitumorală în diverse neoplasme.

Cele mai recente studii sugerează terapia directă împotriva receptorului de creştere care acţionează sinergic cu chimioterapicele standard citotoxice.

Complicaţiile chimioterapiei sunt: pancitopenia cu consecinţele ei (anemia, infecţiile, sângerările), mai grave la copilul mic, leucoencefalopatia mai ales la cei care au primit drogurile chimioterapice pe cale intratecală. Fibroză, deficit staturo-ponderal, cataractă, tulburări în dezvoltarea dentiţiei şi deficite ale hormonilor de creştere au fost raportate la copii care au primit terapie multimodală pentru tumorile localizate în regiunea cap/gât.

Infertilitatea poate fi efectul ciclofosfamidei sau Rx-terapiei la băieţii cu sarcom pelvin sau paratesticular. S-au citat efecte nefrotoxice ale unor agenţi chimioterapici (ifosfamida). Cea mai severă complicaţie tardivă este a doua malignitate cum ar fi : leucemia mieloidă cronică, osteosarcomul.

Perspective

S-au obţinut progrese remarcabile în tratamentul RMS, iar majoritatea pacienţilor cu tumori nemetastatice pot fi complet vindecaţi. Se impune un control riguros al pacienţilor cu tumoră reziduală macroscopic sau la distanţă, iar proporţia lor este relativ mare, de cca. 66% din toţi pacienţii cu RMS.

În ciuda triplei terapii aplicate (chirurgicală, radio şi chimioterapie), rata de supravieţuire rămâne de 50-60% în primii 5 ani de la diagnostic. Sunt rare cazurile cu recidive locale sau metastaze la distanţă care supravieţuiesc peste 5 ani.

TUMORILE CU CELULE GERMINALE

Tumorile cu celule germinale (TCG) gonadale şi extragonadale sunt tumori rare la vârsta copilului, ele reprezentând doar 1% din cancerele pacienţilor sub 15 ani.

Embriogeneza şi histogeneza tumorilor gonadale

Embriologic, celulele germinale devin evidente iniţial în sacul vitelin sub formă nediferenţiată în săptămâna a IV-a de gestaţie şi sunt similare la ambele sexe. Aceste celule germinale primordiale apar pe faţa ventrală a mezonefrosului ca o componentă a celulelor mezenchimale acoperite de epiteliul celomic sau germinal, de la segmentul VI toracic până la segmentul al II-lea sacrat.

Din săptămâna a V-a, gonadele primitive trec prin peretele nefuzionat al intestinului mijlociu şi mezenterului şi migrează din endodermul sacului vitelin în mezenchimul crestei genitale. În timpul săptămânii a VI-a, sub influenţa genelor cromozomului y, gonadele nedeterminate încep să se diferenţieze în testiculi.

Din luna a IV-a până în luna a VII-a testiculii sunt localizaţi în fosa iliacă, lângă inelul inghinal, iar după luna a VIII-a încep să coboare în scrot.

În absența informației genetice a cromozomului y începe diferențierea ovariană. Pe măsură ce ovarele cresc în dimensiuni, ele și ductele asociate se extind spre cavitatea abdominală, împingând ligamentul larg caudal, lateral și ventral până în poziția pelvină finală către luna a VIII-a prenatal.

Deplasarea celulelor germinale primordiale este acompaniată de dezvoltarea cordoanelor sexuale derivate din epiteliul celomic. În testiculi acestea se dezvoltă în a VII-a săptămână, ducând la formarea rete testis și a tubilor seminiferi. Celulele Sertoli se dezvoltă probabil din celulele cordoanelor sexuale primitive, iar spermatogoniile din celulele germinale primordiale.

Cordoanele sexuale în ovar nu sunt evidente până în săptămânile VIII-X, apoi apar ca fiind d sprinse din mezenchim sub forma unor cuiburi celulare care devin apoi foliculi pr mordiali. Derivată din celula germinală primordială, ovogonia apare în aceste c iburi celulare, iar spre sfârșitul primului trimestru conțin ovocitele primare. Foliculii primordiali formați în luna a V-a pot evolua spre foliculi veziculari probabil sub a țiunea gonadotrofinelor materne sau suferă un proces de degenerare.

TCG și non-germinale, indiferent de proveniență (ovariene, testiculare, sau extragonadale) provin din celulele germinale primordiale și respectiv epiteliul celomic (fig.1). Ruta migratorie a celulelor germinale din sacul vitelin spre gonadele finale ar putea fi o explicație plauzibilă pentru localizarea pe linia mediană a majorității TCG extragonadale.

Genetică și biologie moleculară

Heterogenitatea TCG în pediatrie este evidentă în studiile care au luat în discuție proprietățile genetice și moleculare ale celulelor tumorale. Sunt totuși distincte 3 subtipuri biologice:

1. tumorile de testicul și ovar ale adolescentului
2. TCG extragonadale ale copilului mare
3. tumori ale sugarului și copilului mic.

Tumorile testiculare ale adolescentului

Expresia receptorului c-kit este probabil răspunzătoare de proliferarea inițială și supraviețuirea celulelor germinale primordiale în prima etapă până la migrarea lor. Ligantul lui c-kit, exprimat de celulele Sertoli (MGF) este considerat deasemenea un factor de control al celulelor stem. Expresia receptorilor c-kit și MGF în testicul sunt necesare pentru spermatogeneza normală.

În gonadele embrionale diferențiate, celulele germinale diferențiate se opresc în procesul de mitoză. După naștere acest proces este continuat dar mai lent până la pubertate când se instalează o proliferare rapidă a celulelor germinale și apare spermatogeneza. TCG ale adolescentului se dezvoltă din celulele care nu au intrat în meioză și debutează după instalarea pubertății. Deși acest fapt implică un eveniment genetic în perioada pubertății, unii specialiști consideră că evenimentul critic există din perioada embrionară.

S-a arătat deasemenea că în 41% și respectiv 47% din tumori se notează pierderea heterozigozității în regiunile 12q13 și respectiv 12q22.

Seminoamele prezintă expresia c-kit, dar nu și MGF, iar tumorile neseminomatoase exprimă MGF și nu c-kit.

Tumorile ovariene ale adolescentului.

În contrast cu celulele germinale ale testiculului , cele ale ovarului continuă să prolifereze după care se opresc în prima fază a mitozei (profază), proces care continuă după naștere până la pubertate. Mai mult, marea majoritate a celulelor germinale ovariene tumorale provin din celulele care au intrat ultimele în meioză. Intrarea într-o mitoză/meioză oprită reprezintă cheia care diferențiază celulele tumorale feminine de cele masculine și care ar putea contribui la diferențele biologice dintre TGC testiculare și ovariene.

C-kit este puternic exprimat în ovocit în orice stadiu, iar MGF este exprimat în celulele foliculilor în creștere. Expresia ambilor markeri este esențială pentru supraviețuirea și creșterea foliculilor ovarieni.

La fel ca seminomul, disgerminomul exprimă c-kit, dar nu și ligantul său.

TCG extragonadale la copilul mare.

Migrarea aberantă sau incompletă (ectopică) a celulelor germinale a fost sugerată ca explicație pentru originea TCG extragonadale. O altă ipoteză ar fi că aceste tumori pot proveni din celulele embrionale tutipotente ce au scăpat de sub influența organizatorilor embrionali care controlează diferențierea normală.

Cele 2 localizări mai frecvente ale TCG extragonadale sunt mediastinul și creierul. Analizele citogenetice ale teratoamelor SNC au arătat o frecvență crescută a anomaliilor cromozomilor sexuali, mai ales prin creșterea copiilor cromozomului x. Analiza ploidiei TCG mediastinale sugerează că majoritatea sunt diploide sau tetraploide.

TCG extragonadale și testiculare ale sugarului și copilului mic

Pentru copiii sub 4 ani histologia și comportamentul TCG gonadale și extragonadale prezintă similitudine biologică. Majoritatea teratoamelor la această vârstă indiferent de gradul de maturare sau localizare sunt tumori diploide cu cariotip normal și au o evoluție benignă dacă sunt rezecate complet.

TCG maligne sunt exclusiv tumori de sac vitelin, care apar de obicei pe locul unui teratom preexistent. Majoritatea sunt diploide sau tetraploide. Analizele citogenetice au arătat anomalii recurente ale cromozomilor 1, 3 și 6. Prin *hibridizare in situ* s-a demonstrat deleție pe 1p36 în 80-100% din cazurile de TCG maligne ale copilului mic.

Patologie

TCG provin din celulele germinale pluripotente sau celulele embrionale tutipotente care au suferit transformare neoplazică. Morfologia fiecărui tip de TCG

este similară în orice localizare (gonadală sau extragonadală), iar tipul morfologic şi caracterele biologice variază în funcţie de originea localizării şi vârsta pacientului.

TCG pot conţine atât componenta benignă cât şi pe cea malignă. Deoarece mai mult componenta malignă este cea care determină comportamentul clinic al tumorii, se impun numeroase secţiuni (prelevări). Metoda convenţională este o secţiune la 1cm pe diametrul cel mai mare. Joshi a sugerat înlocuirea diametrului cu volumul tumorii şi recomandă un număr de secţiuni = 1,5 X cu media celor 3 diametre. Se pot obţine şi secţiuni adiţionale din ariile cu aspect macroscopic diferit.

Clasificarea tcg

I. TUMORI OVARIENE

1.Celule germinale :
Disgerminom
Tumora de sinus endodermal
Teratom : Matur (solid, chistic)
Imatur
Monodermal (struma ovarii, carcinoid, neuroectodermice, mixte)
Maligne
Carcinom embrional
Tumori cu celule germinale mixte
Poliembriom
Coriocarcinom
Gonadoblastom

2.Celule nongerminale :
Epiteliale (seros, mucinos)
Tumori ale cordoanelor sexuale: Tumora de granuloasă, tumora cu celule Sertoli/Leydig, tumori mixte

II. TUMORI TESTICULARE

1.Celule germinale : Tumora de sinus endodermal
Carcinom embrional
Teratom
Teratocarcinom
Gonadoblastom
Altele: seminom, coriocarcinom, mixte.

2.Celule nongerminale: Tumori ale cordoanelor sexuale cu celule Leydig/Sertoli

III. TCG EXTRAGONADALE

Teratom (sacrat, mediastinal, retroperitoneal, pineal, altele)
+/- tumori de sinus endodermal
+/- carcinom embrional

TERATOMUL

Teratoamele sunt cele mai frecvente TCG ale copilului, localizate gonadal sau extragonadal. Clasificarea utilizată în practica uzuală împarte teratoamele în :

- Teratoame mature cu ţesuturi mature
- Teratoame imature, care conţin ţesuturi imature şi mature în diferite proporţii
- Teratoame maligne, cu elemente maligne identificabile ca : tumora de sac vitelin (TSV), germinom, sau carcinom embrional.

Teratoamele mature localizate în gonade sunt încapsulate, multichistice şi pot conţine os, cartilaj, păr sau dinţi. Chisturile pot fi de diferite dimensiuni şi au un conţinut clar, mucoid, vâscos, sau semisolid gălbui ; iar ţesutul dintre chisturi poate fi gri-albicios asemănător ţesutului nervos, sau gălbui ca ţesutul adipos.

Teratoamele mature extragonadale nu prezintă o capsulă bine definită, de aceea în teratoamele localizate sacrococcigian se impune excizia coccisului în timpul intervenţiei chirurgicale pentru a reduce riscul recurenţelor.

Teratoamele mature sunt compuse din ţesuturi mature provenite din cele 3 straturi de celule germinale : ectoderm, mezoderm, endoderm. Deşi poate fi întâlnit orice tip de ţesut, mai frecvent se dezvoltă : pielea şi anexele ei, ţesutul adipos, ţesut nervos matur, epiteliu intestinal, structuri chistice delimitate de epiteliu scuamos, cubic sau turtit. Unele tipuri de ţesuturi se întâlnesc doar în anumite localizări cum ar fi ţesutul hematopietic, pancreatic, pituitar care sunt frecvent întâlnite în teratoamele mediastinale. Aceste ţesuturi pot fi asociate cu secreţia de enzime sau hormoni ca : insulină, hormon de creştere, prolactină, vasopresină.

La sugar şi copilul mic, teratoamele mature au în general o evoluţie benignă, pe când la adult şi uneori la adolescent pot metastaza fie ca teratoame mature, fie ca tumori maligne.

Tumorile imature au un aspect macroscopic similar cu al teratoamelor mature şi au în compoziţie la fel cele 3 straturi de celule germinale. Caracteristic acestor tumori este prezenţa în cantitate variabilă a ţesuturilor imature. Gradul imaturităţii a fost stabilit convenţional după un sistem propus de Thurlbeck şi Scully modificat de Dehner (1986).

Grad	Aspect microscopic
0	Doar ţesuturi mature
1	Ţesuturi mature şi doar o cantitate minimă de ţesuturi imature
2	O cantitate moderată de ţes. imature (întâlnite în 1-3 câmpuri de putere mică pe o lamă).
3	O cantitate mare de ţes. imature (întâlnite în peste 4 câmpuri de putere mică pe o lamă)

Sistemul de gradare histologică a teratoamelor ovariene imature.

Tumorile imature au un comportament malign doar dacă apar în combinație cu focare de celule germinale maligne, deobicei TSV, neuroblastom, meduloepiteliom. Deoarece focarele de TSV pot fi foarte mici sau intim asociate cu țesutul nervos imatur (sau ambele) și deoarece aceste tumori nu dau reacție pozitivă la α-fetoproteină (AFP), pot fi ușor trecute cu vederea.

În teratoamele imature mai apar imagini de țesut hepatic fetal și se asociază cu creșterea AFP serice ceea ce face dificil diagnosticul diferențial de aspectul hepatoid al TSV. În TCG ale ovarului și testiculului identificarea acestor structuri fetale și diferențierea lor de TSV nu este totuși la fel de importantă ca în tumorile de origine extragonadală pentru că majoritatea neoplasmelor gonadale sunt complet excizate atâta timp cât au capsula intactă.

În tumorile extragonadale localizate sacrococcigian și mediastinal, neexistând o capsulă bine definită, iar marginile tumorii sunt greu de identificat, diferențierea acestor structuri de TSV au o implicație majoră pentru terapie și prognostic. Unii cercetători au remarcat faptul că ficatul fetal dă reacție pozitivă pentru AFP și concanavalin A, pe când aspectul hepatoid al TSV este pozitiv doar pentru AFP.

Teratoamele maligne conțin cel mai frecvent structuri de TSV și se prezintă macroscopic ca niște teratoame mature în care componenta solidă sugerează prezența malignității.

Microscopic, focarele de TSV în teratoame apar ca mici structuri glandulare sau reticulare cu nuclei mari, veziculari, într-o stromă laxă, mixoidă. Aceste focare sunt incluse imperceptibil în țesutul nervos imatur. Ocazional s-au notat mitoze sau globi eozinofili în celulele tumorale, iar în acest context elementele TSV nu apar pozitive la AFP.

TUMORA SACULUI VITELIN (TSV)

Denumită și tumora de sinus endodermal, TSV este cea mai frecventă tumoră testiculară cu celule germinale maligne a copilului mic de sex masculin. Cu excepția componenților nervoase maligne minime, TSV este singura TCG malignă localizată sacrococcigian. TSV apare rar în forma pură în localizarea extragonadală, dar este componenta cea mai frecventă a TCG maligne mixte cu această localizare.

Macroscopic aceste tumori sunt constituite dintr-un țesut gri-palid spre gri-gălbui, mucoid, în care apar focare de necroză și hemoragie.

Microscopic apar aspecte variabile : celule individuale, mici, palide, cu puțină citoplasmă, cu nuclei rotunzi, ovali și nucleoli inaparenți, sau celule medii sau mari cu nuclei veziculari, clari, nucleoli proeminenți, celule asemănătoare cu cele din carcinomul embrional sau germinom. În unele forme se întâlnesc globi și benzi eozinofile PAS pozitive și diastazo-rezistente.

După arhitectura celulară au fost descrise 4 tipuri și câteva variante. Cele mai frecvent întâlnite sunt : aspectul pseudopapilar sau festonat și aspectul microchistic

sau reticular. Aspectele solid și cel vitelin-polivezicular sunt reprezentate de obicei de focare mici greu de recunoscut.

GERMINOMUL

Denumit disgeminom sau seminom după localizare este cea mai frecventă TCG malignă localizată în ovar și SNC la copil. Seminomul este cea mai frecventă TCG malignă întâlnită la bărbatul adult și aproape niciodată la copilul mic, rară la adolescent cu excepția tumorilor combinate și cu alte elemente maligne.

Macroscopic, germinoamele sunt încapsulate, solide, gri-roz, cu consistență elastică, uneori cu focare de hemoragie și necroză.

Microscopic, celulele tumorale sunt dispuse în cuiburi separate de benzi de țesut fibros infiltrate cu limfocite. Celulele sunt mari, rotunde, ovale sau poligonale ; conțin citoplasmă clară, membrană celulară distinctă și nucleu mare rotund cu 1-2 nucleoli proeminenți. Poate fi întâlnit sincițiotrofoblast care nu alterează prognosticul tumorii, cu excepția asocierii cu citotrofoblast în focare de coriocarcinom. Imunohistochimic, celulele germinomului sunt intens pozitive pentru fosfataza alcalină placentară (PLAP), în timp ce sincițiotrofoblastul este pozitiv pentru gonadotrofina corionică umană (β-CG).

GONADOBLASTOMUL

Se întâlnește în gonadele disgenetice, este o tumoră benignă, dar poate fi asociată cu germinoame maligne. Are dimensiuni de 1-3cm în diametru , moale spre fermă, gri-închis-brună, ușor lobulată și nisipoasă pe secțiune datorită multiplelor calcificări.

Microscopic se prezintă sub aspectul unui amestec de celule germinale imature și celule ale cordoanelor sexuale, deobicei din granuloasă, sau celule Sertoli și frecvente calcificări. Celulele sunt pozitive la PLAP (membranar și citoplasmatic).

CARCINOMUL EMBRIONAL

Apare rar în forma pură la copil, deobicei sunt TCG mixte maligne în testicul sau mediastin, dar nu în ovar. În forma pură sunt încapsulate sau bine circumscrise și sunt constituite dintr-un țesut friabil, gri-palid sau gri-gălbui, mucoid cu focare de necroză și hemoragie.

Microscopic sunt constituite din celule mari cu nuclei voluminoși și nucleoli rotunzi, proeminenți. Aspectul de ansamblu al tumorii este epitelial și constă din plaje de celule cu cantități varibele de necroză. Aspectele pseudotubulare și papilare pot duce la confuzii cu TSV, dar celulele sunt AFP negative și lipsesc globii și benzile eozinofile caracteristice TSV.

Ultrastructural nucleii sunt neregulați cu heterocromatină, citoplasma are multe organite Și ocazional filamente intermediare Și microtubului. Filamentele de citokeratină, desmozomii Și lumenele sunt prezente în ariile tumorale mai diferențiate.

CORIOCARCINOMUL

Ca şi carcinomul embrional, coriocarcinomul apare în afara contextului de TCG malignă. Rarele cazuri de coriocarcinom pur sunt detectate la copilul mic şi reprezintă aproape întotdeauna metastaze materne sau placentare, fiind o tumoră trofoblastică gestaţională.

Aceste tumori sunt atât de hemoragice şi friabile încât ţesutul tumoral grialbicios este greu de identificat.

Microscopic, pentru a confirma diagnosticul trebuie să existe 2 tipuri celulare : citotrofoblastul şi sinciţiotrofoblastul. Elementele sinciţiotrofoblastului sunt pozitive la β-hCG Şi se asociază cu creşterea nivelului seric al β-hCG. Ultrastructural este confirmată prezenţa celulelor sinciţiale şi multinucleate. Nucleii sunt bizari, cu cromatină fin dispersată şi nucleoli multiplii.

Aspecte clinice

Manifestările clinice variază în funcţie de localizarea tumorii (ovar, testicul, sacrococcigian, mediastinal). Bilanţul extensiei tumorale şi al metastazelor se realizează prin ecografie abdominală, radiografii sistemice de torace, examen tomdensitometric, radiografie de coloană lombo-sacrată faţă şi profil şi scintigrafie osoasă.

În studiile actuale se dovedesc extrem de utili markerii clinici ca factori predictivi şi ca indicatori ai prezenţei bolii reziduale sau progresive. Aceşti markeri sunt clasaţi în 3 categorii : oncofetoproteinele (AFP, β-hCG), enzime celulare (LDH şi PLAP), markeri citogenetici şi moleculari.

Creşterea nivelului seric al AFP, sau prezenţa reacţiei pozitive în imunohistochimie a celulelor TCG la AFP indică prezenţa componentelor maligne specifice TSV şi carcinomului embrional. Creşterea β-hCG la pacienţii cu TCG implică prezenţa clonelor de sinciţiotrofoblast cum ar fi coriocarcinomul, sau germinoamele pure, uneori şi carcinomul embrional la adult.

LDH-ul seric este o enzimă glicolitică ce pare să fie corelată cu creşterea şi regresia diferitelor neoplasme solide, dar fără să arate specificitate pentru tipurile de TCG. PLAP este o izoenzimă fetală a fosfatazei alcaline şi este crescută în ser cu peste 30% la pacienţii cu seminom.

Tratament

Heterogenitatea TCG pediatrice în ceea ce priveşte tipul histologic, locul de origine, vârstă, stadiul tumorii presupune un plan de tratament individualizat şi multimodal.

Principiile terapiei chirurgicale

Rezecţia chirurgicală este terapia de elecţie în tumorile benigne ca teratoamele. În cazurile cu componentă malignă se practică biopsia tumorii, când este cazul chiar

extirparea ei, chimioterapie Şi apoi chirurgie de « second-look » pentru excizia tumorii restante şi urmărirea efectului chimioterapiei.

Principiile chimioterapiei

În ultimele 2 decade s-au adus multiple îmbunătăţiri ale curelor chimioterapice la copilul cu TCG. Aceasta s-a datorat în mare parte perfecţionării strategiilor de tratament la adultul cu TCG.

Dozele şi metodele de administrare a curelor chimioterapice la copilul cu TCG sunt notate în tabelul de mai jos.

Regim	Componente	Administrare	Referinţe
PVB	Cisplatin Vinblastin Bleomicin	20mg/m2 IV, zilele 1-5 0,2mg/m2 IV, zilele 1-2 15unit/m2 IV, zilele 2,9,16	Einhorn & Donohue 1977
PEB	Cisplatin Etoposide Bleomicin	100mg/m2 IV, ziua 1 120mg/m2 IV, zilele 1-3 15unit/m2 IV, ziua 1	Hawkins et al. 1986
JEB	Carboplatin Etoposide Bleomicin	600mg/m2 IV, ziua 1 120mg/m2 IV zilele 1-3 15unit/m2 IV ziua 2	Pinkerton et al. 1990

Pentru fiecare categorie de TCG sunt recomandări specifice pentru încorporarea chimioterapiei în managementul tumorii. În general în categoria tumorilor cu risc scăzut (tumori ovariene sau testiculare în stadiul I) nu se recomandă chimioterapie, pacienţii sunt ţinuţi în observaţie. Pacienţii cu risc moderat, sau cu progresia bolii netratate urmează 3-4 cure, iar pentru pacienţii cu risc crescut (tumori ovariene sau testiculare în stadiu avansat, tumori extragonadale) este indicat un regim de 6 luni ce include şi platinum. Tumorile refractare la tratament sunt supuse unor scheme terapeutice experimentale.

Aspecte clinice şi terapeutice în tumorile ovariene

Tumora	Vârsta	Frecv.	Aspecte clinice şi terapeutice
Disgerminom	16 ani	24%	Se dezvoltă rapid, 14-25% asociată cu alte TCG, foarte Rx-sensibilă.
TSV	18 ani	16%	AFP↑, 75% în stadiul I, chimioterapie chiar din I-ul stadiu ptr. Că dă recidive.
Teratom matur	10-15 ani	31%	Poate da implanturi neurogliale care nu afectează prognosticul, chirurgia este tratamentul de elecţie.
Teratom imatur	11-14 ani	10%	Gradarea după cantitatea de ţesut imatur, 30% au AFP↑.

Carcinom embrional	14 ani	6%	47% prepubertal, β-hCG↑, precocitate sexuală, se recomandă chimioterapie.
TCG mixte maligne	16 ani	11%	40% premenarhal, 30% sexualitate precoce, AFP/β-hCG pot fi crescute.
Gonadobl astom	8-10 ani	1%	Asociat cu gonade disgenetice şi maldezvoltare sexuală, tratamentul de elecţie excizia ambelor gonade.
Alte tumori	adult	<1%	Coriocarcinom, poliembriom = rare la copil

Aspectele clinice şi terapeutice în tumorile testiculare

Tumora	Vârsta	Frecv.	Aspecte clinice şi terapeutice
TSV	2 ani	26%	Cea mai frecv. TCG malignă a testiculului, AFP↑, sunt pure histologic, 85% stadiul I, chimio în stadiile avansate Şi-n recurenţe.
Teratom	3 ani	24%	Slab diferenţate histologic, nu sunt maligne, tratament chirurgical de elecţie.
Carcinom embrional	>10 ani	20%	Rară la copilul mic, AFP +/-β-hCG↑, limfadenopatie retroperitoneală, +/-chimio+/-Rx în funcţie de stadiul bolii.
Teratocarcinom	>10 ani	13%	80% stadiul I, 75%supravieţuiesc doar după chirurgicală, stadiul avansat presupune terapie multimodală.
Gonadoblastom	5-10ani	<1%	Asociat cu sdr de malabsorbţie, 30% bilaterale, chirurgie pentru gonadectomie.
Altele	adult	16%	Seminom, TCG mixte, rare la copil.

Tumorile extragonadale

Sunt localizate în general pe linia mediană şi reprezintă o anomalie de migrare a celulelor germinale embrionale. În ordinea frecvenţei întâlnim următoarele localizări:

- Sacrococcigian
- Mediastinal
- Intracranian
- Retroperitoneal

Tumorile sacrococcigiene: reprezinta 40% din totalul TCG la copil şi 78% din TCG extragonadale. 75% dintre copii sunt fete, iar peste 18% prezintă anomalii

congenitale asociate cu defecte musculoscheletice şi SNC. Deoarece majoritatea acestor tumori sunt exofitice şi vizibile la examenul extern, aproximativ 80% sunt diagnosticate în prima lună de viaţă. Circa 17% din teratoamele sacrococcigiene prezintă aspecte maligne: TSV, carcinom embrional. Excizia precoce şi completă a TCG presacrate are rezultat bun în 95% din cazuri. Se impune dozarea AFP Şi β-hCG serice pentru aprecierea malignităţii şi individualizarea tratamentului.

Tumorile mediastinale cu celule germinale sunt localizate mai frecvent în mediastinul anterior şi predomină sexul masculin. Adolescenţii sunt asimptomatici spre deosebire de copii mici, care pot prezenta fenomene respiratorii severe, inclusiv hemoptizie. Teratoamele mediastinale pot fi: mature, imature sau maligne. Rareori se întâlnesc asociate focare de TSV sau coriocarcinom. Pot exista focare sarcomatoase de tip rabdomiosarcom, angiosarcom, sarcom nediferenţiat, care sunt extrem de agresive şi dificil de tratat. Supravegherea acestor tumori se realizează prin dozări serice periodice ale: AFP, β-hCG, LDH, PLAP. Tumorile maligne mediastinale se pot asocia cu sdr. Klinefelter sau cu malignităţi hematopoetice.

Tumorile intracraniene pot fi localizate în glanda pineală (62%), regiunea supraselară (31%), sau în ambele localizări (7%). Simptomatologia depinde de modul de creştere şi histologia tumorii: tulburări de vedere, diabet insipid, hipopituitarism, anorexie, pubertate precoce. Au fost raportate metastaze în măduva spinării, plămân şi os. Trebuie măsurat nivelul seric al AFP şi β-hCG, după care se practică biopsia/excizia tumorii şi în continuare se efectuează radioterapie. Recent, studiile lui Finlay Şi colab. au raportat rezultate bune cu un regim chimioterapic bazat pe carboplatin.

Alte localizări : retroperitoneu, pelvis, cervix, uter, vagin, prostată, peretele abdominal, ducte biliare, epiploon, etc.

TUMORI MALIGNE PRIMITIVE ALE FICATULUI

Hepatoblastomul (Hb) şi carcinomul hepatocelular (CHc), reprezintă 2% din tumorile maligne şi 15% din tumorile abdominale maligne ale copilului. Din toate punctele de vedere, cu excepţia tratamentului, aceste 2 tumori sunt complet distincte.

Hb se întâlneşte la vârsta sugarului şi mai rar peste 3 ani. Se poate asocia cu hemihipertrofie, alte neoplasme şi posibil cu colestaza din nutriţia parenterală prelungită.

CHc la copil prezintă 2 incidenţe de vârstă: prima la vârsta de 4 ani şi a doua în perioada de 12-14 ani. Aproape ½ din copiii afectaţi sunt cunoscuţi ca având o afecţiune hepatică în antecedente cum ar fi: galactozemia, boală de stocaj glicogenic, tirozinoză, diverse entităţi cu evoluţie cirogenă ca atrezia de căi biliare şi hepatita neonatală.

Incidența pe sexe M/F = 1,3/1. Orice masă tumorală intrahepatică de dimensiuni mari trebuie privită ca o malignitate, deoarece tumorile benigne solide sunt mult mai rare la copil decât tumorile maligne.

Aspecte clinice

Tumorile hepatice sunt recunoscute inițial prin prezența unei formațiuni tumorale abdominale, sau hepatomegalie. Anorexia, pierderea în greutate și disconfortul abdominal sunt deobicei absente, iar dacă sunt prezente sunt de scurtă durată. Pacienții cu CHc secundar sunt cunoscuți ca bolnavi cronici de ficat (deobicei ciroză).

Anatomie patologică

Hb este clasificat în forma epitelială și forma mixtă care include elemente epiteliale și mezenchimale. Componenta epitelială poate îmbrăca 3 aspecte: embrionar, foetal și/sau aspect adult al proliferatului tumoral.

CHc poate avea arhitectură trabeculară sau glandulo-trabeculară. Prin tehnici imunohistochimice poate fi evidențiată prezența alfa-1 foetoproteinei (AFP) în celulele tumorale. O variantă de CHc este forma fibro-lamelară, care la copil are o rată lentă de creștere, mai ușor rezecabilă chirurgical față de alte forme.

Macroscopic, tumorile maligne hepatice sunt formațiuni voluminoase, rău delimitate, gri-albicioase, cu arii de necroză și hemoragie pe suprafața de secțiune.

Biologie

Dozajul seric al AFP este esențial pentru orientarea diagnosticului. Rezultatele pozitive sunt mai dificil de interpretat în primele săptămâni de viață când are loc scăderea fiziologică a nivelului seric al AFP (sub 30ng/ml până la 3 luni). AFP mai este crescută în tumorile germinale de sac vitelin.

Radiologie

Radiografia simplă abdominală arată întotdeauna o hepatomegalie sau o masă de tonalitate hidrică în etajul supramezocolic atenuând nivelele hidro-aerice digestive din vecinătate. In 10-20% din cazuri pot apare imagini grosiere de calcificări intratumorale.

Scintigrafia hepatică are o utilizare din ce în ce mai redusă din cauza progreselor obținute prin ecografie. Deobicei tumorile maligne primitive ale ficatului se caracterizează prin prezența unei lacune scintigrafice.

Ecografia abdominală a devenit primul examen în cadrul diagnosticului și bilanțului extensiei locale. Se pune în evidență localizarea intrahepatică a tumorii, observându-se 2 tipuri de imagini: nodul tumoral solitar localizat cel mai frecvent în lobul hepatic drept și forma multicentrică (20% din cazuri) întâlnită mai frecvent în CHc.

Ecografia precizează dimensiunile tumorii și localizarea în raport cu sistemul port și venele suprahepatice. Ecogenicitatea este foarte variabilă: hiper-, hipo- sau chiar izoecogenă în raport cu ficatul normal.

Structura internă a tumorii poate fi omogenă sau heterogenă, singurele elemente care pledează pentru malignitate este punerea în evidență a unei amputări portale adică lipsa vizualizării unui ram portal segmentar în teritoriul tumoral și invazia unei vene suprahepatice.

Ecografia este utilă și în aprecierea evoluției tumorii după chimioterapie și în depistarea metastazelor în ficatul indemn. Sunt mai dificil de examinat ecografic tumorile hepatice pediculate.

Urografia intravenoasă demonstrează natura extrarenală a tumorii.

Tomodensitometria abdominală are mai multe avantaje: poate fi efectuată la sugarii sedați în prealabil, substanța de contrast se poate administra pe cale i.v. sau per os și are un rol major în evidențierea tumorii chiar și la dimensiuni mai mici.

Arteriografia este utilă doar în cazul tumorilor hepatice pediculate.

Diagnosticul diferențial

In afara sdr. Pepper, excepțional metastazele hepatice se pot prezenta clinic ca o tumoare primitivă. Foarte rar nefroblastoamele de talie medie cu metastaze hepatice sau limfomul Burkitt cu localizare hepatică se însoțește de obicei de anomalii abdominale.

Ecografia nu poate face diferențieri ecografice fidele între tumorile maligne și tumorile benigne solide. Trebuie căutate semnele de hipervascularizație arterială care orientează spre o tumoră vasculară sau foarte vascularizată și a semnelor de invadare venoasă care singure permit evocarea malignității unei tumori.

Biopsia

In rarele cazuri când AFP este negativă se pun în discuție 2 eventualități: când tumora este bine delimitată și este situată lateral se practică excizia totală a tumorii de la început cu efectuarea examenului extemporaneu ce precizează necesitatea extinderii exciziei în cazul unei tumori maligne. A doua eventualitate este când tumora nu este rezecabilă și atunci se practică fie puncția biopsie cu ac fin sub control ecografic, sau computer-tomografie, cu condiția să nu fie un hemangiom, fie biopsie chirurgicală prin laparotomie.

Bilanțul extensiei tumorale

Local. Excizia unei tumori hepatice primitive maligne depinde de talia tumorii, de caracterul său solitar sau multicentric și de localizarea sa în ficat.

Bilanțul preoperator presupune *tomodensitometrie* care poate releva existența altor focare tumorale intrahepatic. *Arteriografia selectivă* celiacă și mezenterică superioară permite precizarea originii arterelor hepatice dreaptă și stângă în vascularizarea tumorii. Ea este foarte sensibilă în diagnosticul metastazelor intrahepatice.

Angiografia portală indică o amputare portală. Uneori pot fi observate şunturi arterio-portale în CHc. *Rezonanţa magnetică nucleară* pare să fie un examen promiţător pentru bilanţul local al extensiei locale.

General se impune efectuarea radiografiei toracice pentru a evidenţia prezenţa metastazelor pulmonare.

Tratament

Tratamentul tumorilor hepatice maligne primitive constă în excizia chirurgicală şi chimioterapie, mai puţin discutată este radioterapia.

Tratamentul chirurgical

Excizia chirurgicală prin ea însăşi ar putea da speranţa unei posibile vindecări în cazul tumorilor maligne hepatice. Se cunosc 3 tipuri de hepatectomie: lobectomia stângă, cu scoaterea sectoarelor II şi III, hepatectomia dreaptă sau stângă şi hepatectomia dreaptă lărgită cu sectorul IV denumită şi lobectomie dreaptă.

Mortalitatea postoperatorie citată în marile serii din literatură variază între 15-43% şi este legată de 3 riscuri:

Hemoragia care este cu atât mai greu suportată de copil cu cât are şi volemia mai scăzută. Aceasta apare în momentul secţionării venei cave în cursul disecţiei parenchimului şi mai ales la controlul venei suprahepatice. Au fost utilizate numeroase mijloace pentru a diminua acest risc: clamparea triplă sau cvadriplă (aortă, pedicul hepatic, vena cavă inferioară, supra şi subhepatică), clampaj parenchimatos, hipotermia cu oprirea circulaţiei, chirurgie sub hemodiluţie.

Al doilea pericol în chirurgie rezidă din torsiunea venei cave inferioare cu oprirea bruscă a circulaţiei în timpul mobilizării unei tumori voluminoase.

Devascularizarea ficatului restant provocată de lezarea unuia dintre pediculii vasculari.

Se va aprecia indicaţia operatorie ţinând cont de aceste riscuri. Trebuie ştiut că contraindicaţiile sunt frecvente deoarece din 249 cazuri relevate de literatură, tumorile rezecabile reprezintă doar 46%. Apariţia chimioterapiei a modificat cifrele în măsura în care o contraindicaţie operatorie poate fi azi temporară. Elementul esenţial este volumul tumoral.O tumoră bilaterală, sau cu sediu central interzice de la început excizia chirurgicală.

În realitate este mai important să fim prudenţi pentru că imaginile radiologice de invazie a trunchiului portal, suprahepatic, sau a venei cave inferioare nu pot fi decât nişte imagini de compresie şi doar în timpul intervenţiei chirurgicale se poate decide dacă excizia este sau nu posibilă. La fel şi-n cazurile dificile, o investigaţie exploratorie după chimioterapie se justifică deoarece pot fi posibile unele exereze atipice.

Până în prezent, tumorile maligne de ficat la copil au fost considerate ca o contraindicaţie pentru transplantul hepatic. Totuşi, dacă tumora a răspuns bine la chimioterapie, iar exereza sa este imposibilă din cauza problemelor vasculare, sau

pentru că se întinde în tot ficatul, această metodă trebuie luată în considerare pentru viitor.

Chimioterapia

Până la începutul anilor `80 literatura de specialitate se rezuma doar la câteva observaţii legate de citostatice ca: vincristina, actinomicina D, sau ciclofosfamida utilizate singure sau în asociere şi care au dus la reducerea recidivelor tumorale locale sau a metastazelor după chirurgie.

Protocolul chimioterapic al IGR 1978-1985 este:
Cura 1. Vincristină 1,5 mg/m2 prima zi
Ciclofosfamidă 600 mg/m2 a doua zi
Doxorubicină 40 mg/m2 ziua 1,2.
Cura 2. Vincristină 1,5 mg/m2 ziua 22
Ciclofosfamida 600 mg/m2 ziua 22
Cisplatin 100 mg/m2 ziua 23.

Realizarea acestui tratament la nou-născutul cu stare generală alterată este dificil. De obicei la debutul tratamentului s-au diminuat dozele chimioterapice.

Toxicitatea este mai ales hematologică, utilizarea cisplatinului impune supravegherea funcţiei renale, iar administrarea doxorubicinei obligă la urmărirea ecografică a cordului în mod constant.

Avantajele chimioterapiei constau în reducerea masei tumorale, ceea ce permite realizarea hepatectomiei şi profilaxia precoce a reşutelor.

Radioterapia

Locul radioterapiei este modest în tratamentul tumorilor hepatice maligne primitive. Unii autori au aplicat-o în cazul resturilor tumorale micro- sau macroscopice după chirurgie fără a fi siguri însă de necesitatea sa. Au fost raportate foarte rare cazuri de remisiune completă după iradierea întregului ficat pentru tumorile inoperabile.

Urmărirea cazurilor

În publicaţiile anterioare aplicării chimioterapiei, reşutele observate sunt de cele mai multe ori locale şi pulmonare precoce (de obicei în primul an după chirurgie). Urmărirea acestor pacienţi este relativ facilă datorită faptului că aceste tumori secretă AFP. În perioada preoperatorie nivelul seric al AFP scade în paralel cu regresia clinică şi ecografică a masei tumorale sub chimioterapie.

După exereza chirurgicală a tumorii nivelul seric al AFP devine normal în câteva săptămâni (timpul de înjumătăţire fiind de 6 zile). O creştere progresivă a AFP impune căutarea recidivelor locale şi a metastazelor pulmonare. Căutarea lor este importantă deoarece ele ar putea fi accesibile unui tratament curativ.

CAPITOLUL X

PATOLOGIA PIELII ŞI ALE PĂRŢILOR MOI

Hemangioame şi malformaţii vasculare

HEMANGIOAME ŞI MALFORMAŢII VASCULARE

Clasificare

Anatomo-patologică -Virchow şi Wagner în secolul 19 au clasificat leziunile după criteriul aspectului microscopic în hemangioame, limfangioame, venoame, şi acestea la rîndul lor în simple, cavernoase sau cirsoide.

Biologică - Mulliken (1982), avînd drept criterii de clasificare aspectul clinic, modul de evoluţie şi cinetica celulară.

HEMANGIOAME:
- în faza proliferativă
- în faza involutivă

MALFORMAŢII VASCULARE :
- capilare
- venoase
- arteriale
- limfatice
- combinate

Malformaţiile vasculare sunt congenitale deşi pot deveni evidente clinic la adolescenţă, sunt sporadice şi nu au caracter familial. După caracterul predominant, arterial sau venos al reţelei pot fi malformaţii cu flux rapid (*fast flow*) sau cu flux lent (*slow flow*).

I. **HEMANGIOAMELE** reprezintă cea mai frecventă tumoră a sugarului şi copilului. De obicei nu este diagnosticată la nou-născut. La naştere apare ca o pată maculară eritematoasă sau o telangiectazie localizată, înconjurată de un halou de paloare. Rareori un hemangiom deja evident este prezent de la naştere. Hemangioamele profunde ce-şi au originea în derm, ţesut celular subcutanat sau muşchi nu se manifestă decît la vârsta de cîteva luni. Hemangioamele apar mai frecvent la fete decât la băieţi (3/1), mai frecvent la rasa albă. Se consideră că 12% dintre copii au hemangiom, mai mult, incidenţa la cei cu greutate mică la naştere este de 23%. Localizarea hemangioamelor poate fi unică (60% la cap şi gât, 25% la trunchi, 15% la extremităţi) sau poate fi multiplă, manifestându-se în orice parte a corpului.

Copiii cu mai multe hemangioame pot fi suspectaţi ca având şi hemangioame viscerale (ficat, plămân, tractul digestiv). Localizări mai rare sunt nodulii limfatici, splina, timusul, vezica urinară, vezicula biliară, pancreasul, glandele suprarenale, meningele, creierul şi măduva spinării.

Hemangioamele au o primă fază proliferativă care începe în primele săptămâni după naştere şi durează aproximativ 6-10 luni. În acest timp, hemangioamele îşi cresc volumul, devin boselate şi îşi intensifică culoarea. Cele localizate profund pot fi acoperite de tegument normal colorat sau de tegument vineţiu sau cu telangiectazii.

Nu toate hemangioamele au aspect de 'fragă'. Există leziuni care combină o componentă tumorală la suprafaţă cu una în profunzime. Hemangioamele sunt ferme, elastice la palpare şi nu-şi modifică volumul prin presiune. În aceeaşi măsură, nu toate leziunile care seamănă cu o "fragă" ar fi hemangioame (ex. malformaţii venoase).

Apoi hemangioamele intră în faza involutivă diminuându-şi progresiv volumul şi fermitatea şi pălindu-i culoarea (după 5 ani culoarea roşie dispare). Rezoluţia unui hemangiom este în proporţie de 50% după 5 ani, 70% după 7 ani şi completă după 10-12 ani.

Granulomul piogenic, o leziune vasculară cu caracter proliferativ, trebuie deosebit de hemangiom. Granulomul piogenic este o leziune câştigată apărând brusc de obicei fără un istoric de traumatism. În contrast cu hemangiomul apare la copilul mare. Este o leziune cu diametrul de cîţiva milimetri pînă la un centimetru, sesilă sau pediculată, de culoare roşu aprins, cu suprafaţă granulată. Este necesar tratamentul prin chiuretaj, electrocauterizare, coagulare cu laser sau excizie. În cazul unui hemangiom voluminos sau extins poate dezvolta un sindrom Kasabach-Merritt, caracterizat prin trombocitopenie de consum. Sindromul se manifestă în faza de evoluţie a hemangiomului şi regresează o dată cu tumora.

COMPLICAŢIILE hemangioamelor:

- **Ulceraţia:** apare în mai puţin de 5% din cazuri şi se datoreşte infecţiei şi distrucţiei ţesuturilor moi şi cartilagiilor, leziunile localizate la buze şi perineu ulcerând mai uşor.
- **Obstrucţia:** hemangioamele localizate la cap şi gât pot determina obstrucţie vizuală, auditivă sau respiratorie.
- **Hemoragia:** sângerările localizate apar la cazurile cu ulceraţie. Sângerările generalizate cu peteşii, echimoze apar la cazurile cu trombocitopenie.
- **Insuficienţa cardiacă:** apare în prezenţa leziunilor multiple, cutanate şi viscerale (hemangiomul hepatic asociază hepatomegalie şi insuficienţă cardiacă dreaptă).

TRATAMENTUL hemangioamelor

* Supravegherea şi aplicaţii locale; multe hemangioame nu necesită tratament. Este important să lămurim părinţii că după o perioadă de evoluţie rapidă se instalează regresia. Dacă hemangiomul sângeră se va aplica un pansament compresiv pentru 10 minute. Repetarea sângerării poate necesita un punct de sutură sau electrocoagulare. Ulceraţiile superficiale pot beneficia de aplicaţii locale cu antibiotic. Un hemangiom profund se va vindeca în câteva săptămâni prin epitelizare.

* Terapia medicamentoasă se adresează cazurilor cu ulceraţii întinse, cu infecţii repetate, celor care determină obstrucţii sau sindromului Kasabach-Merritt. Se administrează Prednison (PDN) în doză de 2- 3 mg/kg/zi pe cale orală, timp de 2-3 săptămâni. Un răspuns pozitiv se înregistrează după 7-10 zile şi constă în ştergerea culorii şi încetinirea creşterii. Răspunsul la tratamentul cortizonic este în 30% din cazuri dramatic, în 40% echivoc şi în 30% nu se înregistrează nici o modificare. Hemangioamele care nu răspund la tratamentul cortizonic pot beneficia de tratament cu Interferon, administrat zilnic, subcutanat, în doză de 3mil.u./m^2 de suprafaţă corporală.

* Rezecţia chirurgicală este, în principiu, rar indicată. Se are în vedere doar în cazurile în care se urmăreşte salvarea unei funcţii vitale. Se poate practica excizia unui hemangiom care desfigurează faciesul, dar numai în perioada de regresie.

II. MALFORMAŢII VASCULARE

Toate malformaţiile vasculare sunt prin definiţie prezente de la naştere. Ele devin evidente la vârste diferite şi în funcţie de tipul lor. Malformaţiile capilare apar de la naştere iar malformaţiile limfatice pot fi vizibile de la naştere sau în 80% din cazuri în jurul vârstei de 1 an. Malformaţiile venoase pot fi observate la oricare vârstă. Malformaţiile arteriovenoase nu se întâlnesc frecvent în serviciile de nou-născuţi. O serie de malformaţii, cele cu flux rapid sau cele venoase, apar frecvent la vârsta schimbărilor hormonale, pubertate sau sarcină, după traumatisme, sepsis sau intervenţii chirurgicale. În general, malformaţiile vasculare cresc proporţional cu copilul. În contrast cu hemangiomul, malformaţiile vasculare limfatice şi venoase sunt mai uşor compresibile, pot fi golite de sînge prin presiune. Pielea de deasupra poate fi de aspect normal ca în limfangioame sau poate fi de culoare albastră sau cu aspect variceal.

Metode de investigaţie

* **Ecografia Doppler** defineşte malformaţiile cu flux lent, limfatice şi venoase. Nu poate furniza date despre întinderea leziunilor şi relaţia cu structurile din jur.

* **Rezonanţa magnetică** dă cele mai bune date despre întinderea leziunilor şi invazia structurilor vecine.

* **Scintigrafia computerizată** cu eritrocite marcate cu technetiu poate diferenţia hemangioamele de alte malformaţii vasculare sau tumori. Nu poate diferenţia între ele leziunile cu flux lent şi nu poate localiza anatomic leziunea.

* **Tomografia computerizată** defineşte în spaţiu relaţiile cu structurile vecine şi invazia osului.

* **Angiografia** este rar folosită pentru diagnostic, deşi deosebeşte hemangiomul de o malformaţie; intră în discuţie folosirea ei doar odată cu o şedinţă de embolizare.

Clasificarea malformaţiilor vasculare

CAPILARE
-"pata de vin"
sindromul Sturge-Weber
-malformaţii capilaro-limfatice
circumscrise
angiokeratoame
-telangiectazii
telangiectazia esenţială
sindromul Rendu-Osler-Weber
ataxia telangiectatică (sindromul Louis Barr)
-cutis marmorata telangiectatica

LIMFATICE
- localizate
difuze

VENOASE
- localizate
- difuze

ARTERIALE

COMBINAŢII COMPLEXE
- regionale- sindromul Klippel-Trenaunay
- sindromul Parkes-Weber
- difuze – sindromul Maffucci (L, V, encondroame)
-"- Solomon (C, V, nevi, tumori)
-"- Riley-Smith (L,V, macrocefalie)
-"- PROTEUS (C, V, macrodactilie, hemihipertrofie, lipoame, nevi pigmentari, scolioză)

Malformaţiile capilare sunt incorect denumite "hemangioame capilare", ele fiind anomalii vasculare, nu tumori. Există mai multe feluri de astfel de leziuni, dintre care cele mai frecvente sunt "petele de vin". Aceste pete maculare, de obicei localizate la glabelă, pleoape sau regiunea nucală, dispar cu vârsta (1 an). Se pot asocia cu alte anomalii ascunzând un defect, de obicei la nivelul sistemului nervos.

Malformaţiile limfatice, anterior numite "hygromă chistică" sau "limfangiom", sunt de obicei localizate şi datorate unor anomalii ale canalelor limfatice. Sunt reprezentate de mase transparente, moi, netede, acoperite de tegument de aspect normal. Se localizează în regiunea cervico-facială, axilă, torace, extremităţi.

Se asociază cu creşterea de volum a buzelor, obrazului sau limbii şi se poate asocia cu hemihipertrofii sau creşteri ale scheletului. Anomaliile limfatice sunt greu de tratat şi rar dispar fără tratament. Pot determina obstrucţii şi să necesite incizii, aspiraţie, traheostomie de urgenţă. Tratamentul constă în excizie chirurgicală (o dată sau în etape) sau în scleroterapie.

Malformaţiile venoase au o arie largă de manifestare de la ectazii cutanate izolate la mase spongioase şi la leziuni interesând mai multe organe. Frecvent sunt denumite, incorect, "hemangioame cavernoase", datorită caracterului lor moale şi depresibil. Se complică adeseori cu flebotromboză, flebolitii fiind detectaţi prin examen radiografic.

Tratamentul constă în scleroterapie, embolizare, coagulare cu laser sau excizie chirurgicală. Malformaţiile venoase nu pot fi de obicei complet eradicate, astfel că excizia subtotală doar reduce durerile, ameliorează funcţiile şi diminuă tumefacţia.

Malformaţiile arteriale, malformaţiile arterio-venoase şi fistulele arterio-venoase constituie anomalii vasculare cu flux rapid. Exemple de malformaţii arteriale pure sunt atrezia, ectazia, anevrismul şi coarctaţia. O fistulă arterio-venoasă constă în shunturi între ramuri arteriale de dimensiuni largi şi ramuri venoase din vecinătate. O malformaţie arterio-venoasă constă dintr-un conglomerat de artere dismorfice şi vene tortuoase cu fistule vasculare microscopice. Aceste malformaţii pot genera durere, ulceraţii, hemoragie, insuficienţă cardiacă sau compresiune. Tratamentul constă în **embolizări sau excizie chirurgicală.**

Malformaţiile combinate complexe pot însoţi erori morfogenice ale structurilor mezenchimale, fiind cunoscute prin eponime.

* Sindromul Sturge-Weber constă în malformaţii capilare, anomalii vasculare oculare şi cerebrale şi hipertrofia feţei;

* Sindromul Klippel-Trenaunay constă în malformaţii capilaro-limfatico-venoase şi anomalii ale trunchiului şi membrelor cu hipertrofia scheletului;

* Sindromul Parkes-Weber, similar clinic cu sindromul Klippel-Trenaunay, constă din malformaţii capilaro-limfatico-venoase localizate la membre asociate cu shunturi arterio-venoase;

* Sindromul Maffucci include anomalii venoase, exostoze şi encondroame. Malformaţiile venoase pot fi localizate în tubul digestiv, oase şi leptomeninge;

* Sindromul "Bean" (*blue rubber bleb nevus syndrome*) constă în leziuni venoase cutanate de diverse forme şi mărimi, dureroase, localizate oriunde dar de obicei de-a lungul tubului digestiv;

* Sindromul Solomon (*epidermal nevus syndrome*) asociază malformaţii vasculare ale pielii şi sistemului nervos central cu anomalii scheletice sau nevi sebacei;

* Sindromul familial Riley-Smith constă în malformaţii vasculare subcutanate, pseudo-papiloame şi macrocefalie.

* Sindromul "PROTEUS": malformaţii vasculare viscerale şi cutanate, nevi pigmentari, creştere asimetrică, hemihipertrofii, macrocefalie, gigantism parţial al mâinii sau piciorului, exostoze şi lipoame.

CAPITOLUL XI

Stări de intersexualitate

STĂRI DE INTERSEXUALITATE

Definiţie. Cea mai cuprinzătoare definire o reprezintă cea care consideră drept stare de intersexualitate în specia umană orice disfuncţie, tranzitorie sau permanentă, a uneia sau mai multor etape ale procesului de sexualizare a individului (gonosomială, gonadală, gonoforică, genitală, somatică, psihică, socială). Termenul de intersexualitate a fost introdus în medicină cu sensul de tip intermediar de sexualizare, între morfologia normală masculină şi cea feminină (Goldschmidt, 1917).

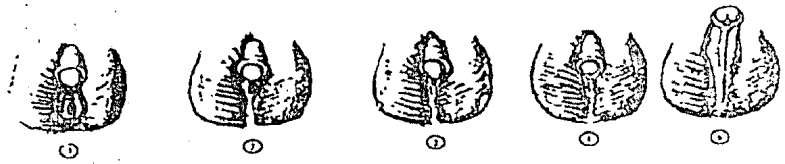
Clasificare. Nici o clasificare a stărilor de intersexualitate nu este întrutotul satisfăcătoare, din punct de vedere al coerenţei şi cuprinderii, la modul strict teoretic. Oferim o clasificare simplificată, bazată în special pe criterii clinice.

1. *Stări de intersexualitate cu gonade disgenetice.* Includ un întreg spectru de entităţi clinice distincte (exemple: sindromul Turner & variante; disgenezia gonadică 46, XX; disgenezia gonadică pură (sindrom Swyer), disgenezia gonadică mixtă (sindrom Sohval), sindromul Klinefelter & variante, etc.). La aceşti pacienţi, gonadele sunt anormale histologic, fiind frecvent înlocuite parţial sau complet de o stromă fibroasă. Cariotipul este variabil, de asemenea, existând o predominanţă a mozaicismelor cu linii 45, XO; 45, XY.
2. *Hermafrodismul adevărat.* Caracteristica esenţială a acestui tip de intersexualitate este prezenţa simultană de ţesut testicular şi ovarian la acelaşi individ, fie în gonade diferite, fie într-o gonadă mixtă, denumită *ovotestis*. Reprezintă cel mai frecvent tip de intersexualitate în regiunea sudului Africii.
3. *Pseudohermafrodismul feminin.* Individul prezintă sex genetic şi gonadic feminin, dar cu grade variabile de virilizare somatică şi sexuală. Reprezintă cel mai frecvent tip de intersexualitate în Europa şi America. Cea mai frecventă etiologie o reprezintă un sindrom adrenogenital, cauzat de o hiperplazie congenitală de corticosuprarenală.
4. *Pseudohermafrodismul masculin.* Individul prezintă sex genetic şi gonadic masculin, dar cu masculinizare sexuală şi somatică insuficientă sau absentă. Următoarele tipuri de intersexualitate fac parte din această categorie:
   - sindroame de insensibilitate totală sau parţială la acţiunea androgenilor (deficit de 5-alfa-reductază, blocaje la nivelul receptorilor androgenici sau la nivelul nucleului celulelor-ţintă);
   - sindroame prin defecte ale biosintezei testosteronului;
   - sindroame prin anomalii de sinteză, secreţie sau răspuns la acţiunea factorului inhibitor al ductelor mülleriene (MIS).
5. *Forme "atipice", "minore" sau cu includere variabilă în cadrul intersexualităţilor.* În acest grup eterogen sunt incluse, între altele: afalia

(agenezia penisului), transpoziția peno-scrotală, unele forme de hipospadias, ginecomastia, agenezia vaginală, unele forme de sinus urogenital sau de persistență a cloacei, extrofia cloacală.

6. *Intersexualități în context de patologie tumorală.* Sunt provocate de diverse tumori secretante ale gonadelor, suprarenalelor, ficatului, creierului etc. Se manifestă sub forma unei pubertăți precoce heterosexuale, la copii fără antecedente patologice în sfera uro-genitală.
7. *Stări de intersexualitate în context de sindroame plurimalformative.* Din această categorie, enumerăm; anomalada VALTER (fistulă eso-traheală, atrezie esofagiană, malformații ano-rectale, anomalii renale), trisomiile 13, 18, 21 etc.
8. *Transsexualismul (intersexualitatea neuro-comportamentală).* Individul are un fenotip normal anatomic pentru unul din cele două sexe, dar întipărirea hormonală neuropsihică este în sexul opus, motiv pentru care va dori să fie transformat chirurgical în sexul de care simte că aparține.

Anomalii anatomice în stările de intersexualitate. Aspectul ambiguu al organelor genitale externe (OGE) este variabil. În practică, pentru descrierea ambiguității, cel mai comod este să se utilizeze clasificarea Prader, bazată strict pe criterii clinice:



Clasificarea Prader (după Mollard)

- tip I: hipertrofie clitoridiană, restul vulvei este normal conformat;
- tip II: hipertrofie clitoridiană, micile labii fuzionate posterior, ușor ridate transversal; două orificii perineale distincte în vulvă;
- tip III: hipertrofie clitoridiană peniformă; labiile mici sunt 2 falduri de mucoasă la baza feței ventrale a peno-clitorisului; labiile mari sunt aproape în întregime fuzionate median, cu aspect de scrot; orificiu unic vulvar, de sinus urogenital, deschis la distanță de baza peno-clitorisului;
- tip IV: peno-clitoris, la baza căruia se deschide sinusul urogenital, printr-un orificiu punctiform;
- tip V: masculinizare aproape completă, mimează aspectul unui băiat fără testicule în scrot, cu orificiul sinusului urogenital la extremitatea peno-clitorisului.

Un fapt esențial de reținut este că un același aspect clinic de ambiguitate poate fi produs de diverse etiologii. Absența bilaterală a gonadelor din labio-scroturi orientează, empiric, spre o etiologie de tip pseudohermafrodism feminin, fără însă ca aceasta să constituie o regulă absolută.

Protocolul de diagnostic în stările de intersexualitate. Include numeroase etape și investigații.

1. *Examenul fizic* permite evaluarea ambiguității OGE, conform clasificării Prader, precum și a altor malformații asociate. În majoritatea cazurilor de stări de intersexualitate, aceasta se realizează în sala de naștere, sau în următoarele zile. Va fi completat cu o anamneză amănunțită, vizând să evidențieze prezența unor antecedente familiale de patologie genito-urinară. O altă consecință importantă este sfătuirea aparținătorilor copilului de a temporiza declararea lui în actele de stare civilă până când se va stabili care este sexul cel mai potrivit de creștere al copilului (nu întotdeauna aceasta va coincide cu sexul genetic).
2. *Studiile citogenetice* (cromatină sexuală, cariotip) sunt obligatorii în toate cazurile de intersexualitate. Cariotipul va putea evidenția diverse mozaicisme și alte anomalii ale gonosomilor și autosomilor.
3. *Studiile hormonale* vizează în principal 2 direcții: căutarea unui deficit enzimatic legat de o hiperplazie congenitală a gonadelor suprarenale și, respectiv, depistarea unei anomalii în secreția testosteronului și a MIS.
4. *Ecografia abdomino-pelvină* are avantajul de a fi non-invazivă, deci multirepetabilă, dar implică disponibilitatea unui ecografist experimentat pentru interpretarea imaginilor, mai ales la sugar.
5. *Genitografia* permite opacifierea vaginului, uterului și trompelor, precum și obiectivarea raporturilor vaginului cu uretra posterioară.
6. *Endoscopia urogenitală* permite vizualizarea nivelului de abușare a vaginului în uretră, distal sau proximal de sfincterul striat vezical. Ea poate, de asemenea, certifica și anomaliile care includ o absență parțială a vaginului.
7. *Laparotomia sau laparoscopia exploratorie* se efectuează când există dubii asupra identității gonadelor și asupra arhitecturii organelor genitale interne. Permit prelevarea de eșantioane bioptice.
8. *Examenul histologic* al eșantioanelor bioptice, efectuat de un anatomopatolog antrenat, oferă diagnosticul de certitudine în multe cazuri de intersexualitate.
9. *Computer tomografia și rezonanța magnetică nucleară* sunt utile în special în cazurile unde se suspectează implicarea unei tumori, de obicei de mici dimensiuni.

Tratamentul medical. În majoritatea cazurilor de intersexualitate este necesar un tratament hormonal substitutiv, uneori pentru toată viața. De multe ori este indicată și o psihoterapie adecvată.

Tratamentul chirurgical. Pe lângă latura exploratorie, gesturile chirurgicale la copiii cu stări de intersexualitate pot fi ablative sau reconstructive, ponderea majoritară revenind celor din urmă.

Îndepărtarea gonadelor discordante cu sexul de creştere, sau al ţesuturilor gonadale susceptibile de transformare malignă, reprezintă o necesitate pentru cazurile cu gonade nediferenţiate (bandelete gonadale, streak gonads) şi cu prezenţa cromosomului Y sau cu antigen HY pozitiv.

Construirea unor organe genitale funcţionale, în acord cu sexul de creştere şi în acelaşi timp, cu un aspect estetic acceptabil, se realizează prin efectuarea de genitoplastii feminizante sau masculinizante. Scopurile acestor intervenţii pot fi sintetizate după cum urmează:

Genitoplastia feminizantă:
- transformarea peno-clitorisului într-un clitoris de aspect şi cu funcţionalitate normală;
- reducţia structurilor labioscrotale;
- crearea unei deschideri perineale a vaginului.

Genitoplastia masculinizantă:
- repararea diverselor grade de hipospadias, cu îndepărtarea cordeei;
- corectarea scrotului prepenian sau bifid;
- orhidopexii şi/sau plasarea de proteze testiculare.

Nu trebuie uitat faptul că abordarea pacienţilor cu astfel de probleme se face în echipă pluridisciplinară, aceştia fiind susceptibili de a dezvolta numeroase complicaţii de resort medical şi psihologic.

CAPITOLUL XII

Aplicaţii ale procedeelor de chirurgie plastică, reparatorie şi de microchirurgie în chirurgia copilului

APLICAȚII ALE PROCEDEELOR DE CHIRURGIE PLASTICĂ, REPARATORIE ȘI DE MICROCHIRURGIE ÎN CHIRURGIA COPILULUI

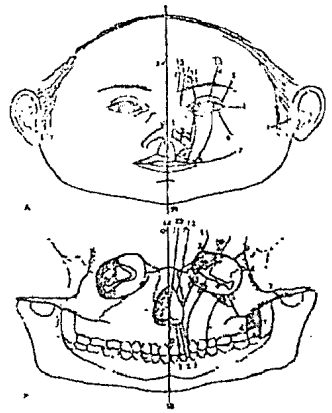
Mai mult decât în chirurgia adultului, chirurgia pediatrică oferă o predominanță netă a abordărilor conservative, față de procedeele ablative. Dacă se are în vedere că aproape orice anomalie congenitală sau dobândită a copilului justițiabilă chirurgical implică tehnici de reparație având originea în domeniul chirurgiei plastice, este evident că familiarizarea chirurgului pediatru cu procedeele plastice, reparatorii și microchirurgicale este o necesitate.

Există, desigur, o particularzare clară a tehnicilor de acest tip, spre a fi utilizate la copil. Transpunerea identică a unor tehnici valabile pentru adult nu este în genere posibilă, avându-se în vedere diferențele considerabile legate de potențialul de creștere și calitatea vindecării.

Oferim în continuare o scurtă trecere în revistă a problemelor de patologie chirurgicală a copilului implicând procedee plastice și microchirurgicale, pentru conturarea unei imagini de ansamblu, după parcurgerea capitolelor anterioare abordând mai detaliat diversele afecțiuni.

A. Patologie cranio-cervicală

1. *Despicături (fante) cranio-faciale.* Sunt rezultatul unor deficiențe de dezvoltare și fuzionare ale diverșilor muguri de la nivelul neuro- și viscerocraniului, dar etiologia unora dintre aceste anomalii este mai complexă și incomplet elucidată. Corelarea aspectului clinic cu anatomia chirurgicală a acestor entități este relevată cel mai bine de clasificarea Tessier.



Reprezentarea schematică a diverselor tipuri de fante cranio-faciale, la nivelul părților moi, precum și la nivelul scheletului, conform clasificării Tessier

În această clasificare, orbita, nasul şi gura reprezintă puncte obligatorii prin care fantele craniofaciale urmează axe constante. Fantele sunt numerotate de la 0 la 14, numerele mici fiind pentru cele faciale, iar cele mari pentru cele extinse la nivelul neurocraniului. Dacă o malformaţie traversează emisfera superioară şi pe cea inferioară, apare o fantă care se încadrează pe o "felie" similară unui fus orar pe glob.

Clasificarea oferă o viziune clinică integratoare. Astfel, toate despicăturile labio-velo-palatine sunt incluse în tipul 1, de fantă Tessier. Unele anomalii survin adesea în combinaţii relativ constante. Exemple de combinaţii frecvente sunt: 0-14; 1-13; 2-12; 3-11; 4-10.

2. *Craniosinostoze.* Există 57 de sindroame cu malformaţii craniosinostozante (exemple: sindrom Apert, Crouzon, trigonocefalie, scafocefalie, etc.).
3. *Deformări şi anomalii ale pavilioanelor auriculare* (microţie, aplazie, pavilioane decolate, etc.).
4. *Paralizia obstetrică de nerv facial şi sechelele acesteia.*
5. *Patologie cervicală.* Sunt incluse fistulele şi chisturile de arcuri brahiale, chistul de canal tireoglos, diversele tipuri de torticulis, pterygium coli, higroma chistică, etc.

B. Patologie din sfera urogenitală: hipospadias, epispadias, ambiguităţi de organe genitale externe, extrofia de vezică.

C. Patologia trunchiului şi a tegumentelor: anomaliile mamelei infantile şi juvenile, spina bifida, nevi pigmentari, hemangioame, limfangioame, arsuri tegumentare, cicatrici cheloide şi hipertrofice.

D. Patologia membrelor: polidactilii, sindactilii, bride şi şanţuri amniotice, etc.

* * *

Pentru orice chirurg, operaţia sub microscop dă o mai bună măsură şi înţelegere a leziunilor iatrogene. Astăzi, familiarizarea cu tehnicile de microchirurgie este parte integrantă în orice program serios de pregătire chirurgicală. Microchirurgia îmbunătăţeşte tehnica operatorie atentă şi meticuloasă proprie chirurgiei pediatrice, permiţând o disecţie mai precisă, o suturare mai fină şi o aproximare mai bună a ţesuturilor. Ea a făcut posibilă o abordare mai rafinată a unor procedee descrise anterior şi a permis elaborarea unor tehnici, imposibil de executat înaintea erei microchirurgiei.

A. Aplicaţii în tehnici chirurgicale pediatrice concepute anterior apariţiei microchirurgiei

1. *Chirurgie vasculară*: anastomoze vasculare, repararea plăgilor vasculare, şunturi portosistemice, fistule arteriovenoase pentru hemodializă.
2. *Urologie*: uretropielistomie, plăgi ureterale, repararea hipospadiasului, transplant renal.
3. *Chirurgia căilor biliare*: portoenterostomie pentru atrezie de căi biliare.

B. Tehnici noi, făcute posibile de microchirurgie

1. *Reimplantări de segmente* (degete (police!), membre, penis).
2. *Transferuri tisulare libere vascularizate* (lambouri cutanate, os, muşchi, haluce-police).
3. *Microchirurgie gastrointestinală* (esofagoplastii – revascularizare pentru grefon colic pediculat sau jejunal; grefon intestinal liber; chirurgia ductelor pancreatice, a malformaţiilor de căi biliare; transplantul de intestin subţire.
4. *Urologie*: chirurgia de reducţie şi autotransplantul renal (de exemplu, pentru repararea arterei renale sau pentru îndepărtarea unei tumori Wilms bilaterale).
5. *Chirurgie spinală*: închiderea mielomeningocelului.
6. *Chirurgia organelor genitale masculine*: autotransplant testicular în testicul necoborât abdominal congenital; tratamentul varicocelului.
7. *Chirurgia nervilor periferici*, în special post-traumatică.
8. *Chirurgia mâinii*: reparaţii tendinoase.
9. *Chirurgia fetală.*

CAPITOLUL XIII

Elemente de teratologie clinică umană

ELEMENTE DE TERATOLOGIE CLINICĂ UMANĂ

Teratologia umană reprezintă disciplina care studiază malformaţiile, viciile de conformaţie şi anomaliile de structură ale indivizilor afectaţi, precum şi cauzele care le-au produs. Ea se află în strânsă legătură cu alte discipline biomedicale (biologie celulară, genetică, embriologie, oncologie), întrepătrunzându-se considerabil cu acestea. Aspectele clinice ale teratologiei umane sunt puternic intricate cu obiectul de lucru al chirurgiei pediatrice.

Un întreg spectru de anomalii congenitale, implicând duplicaţii sau îngemănări, face obiectul teratologiei umane clinice. Pentru chirurgia pediatrică, este importantă cunoaşterea în amănunţime a majorităţii acestor entităţi.

Astfel pot fi considerate ca tipuri de duplicare:

- gemenii monozigoţi (o variantă la limita normalului);
- gemenii uniţi (simetrici şi paraziţi);
- teratoamele;
- duplicaţiile de organe (tub digestiv, reno-ureteral, uter şi vagin, etc.);
- degete suplimentare.

Teratoamele sunt tumori având drept caracteristică prezenţa de ţesuturi, mai mult sau mai puţin mature, provenite din toate cele 3 foiţe primare ale embrionului (ecto-, mezo-, şi endoderm). Pot fi localizate în orice parte a corpului. Mai frecvent observate la vârste pediatrice sunt cele sacro-coccigiene (evidente la naştere), retroperitoneale, ovariene. Problematica teratoamelor este discutată pe larg într-un capitol anterior.

Fetus in fetu (incluzie fetală, făt papiraceu) reprezintă un geamăn monozigotic malformat, rudimentar dezvoltat, care este localizat în interiorul geamănului normal, de obicei în cavitatea abdominală. Practic, se distinge de un teratom prin faptul că prezintă schiţat un schelet axial (ax vertebral + membre), faţă de care prezintă simetrie.

Geamănul unit parazit este reprezentat de un individ mai mic, malformat sau incomplet (sunt incluse aici şi cazurile în care numai o parte a corpului este prezentă – membre, cap + trunchi, etc), ataşat de corpul geamănului "normal". Spectrul larg de variabilitate al acestor anomalii implică o abordare individuală a fiecărui caz în parte, cu soluţii şi prognostic variabile.

Gemenii uniţi simetrici (fraţii siamezi) sunt indivizi în general "complet", uniţi printr-o anumită parte a corpului, putând avea în comun anumite organe interne. Dacă au corduri şi marile vase separate, precum şi dacă nu există fuziuni la nivelul

sistemului nervos central, separarea lor se poate tenta cu succes, sub vârsta de 1 an, într-o clinică de profil bine dotată.

Prezentăm o clasificare a tipurilor de gemeni uniți, utilă pentru a descrie corect tipul de uniune:

1. Cefalopagus implică fuziune de la vertex până la ombilic.
2. Toracopagus indică o fuziune față în față, de la partea superioară a toracelui până la ombilic. Întotdeauna, în acest tip, inima este parțial măcar comună.
3. Omfalopagus înseamnă o fuziune față în față, prin zona periombilicală, fără cord sau vase mari în comun.
4. Ischiopagus implică o unire ventral, de la ombilic până la un pelvis mare, cu două sacrumuri și două simfize pubiene. Există totdeauna o fuziune la nivelul anusului și organelor genitale externe.
5. Parapagus semnifică o fuziune laterală, cu un pelvis unic cu unul sau două sacrumuri. Există trei subtipuri: ditoracic (toracele sunt separate), dicefalic (numai capetele sunt separate), diprosopic (fuziune completă, există un cap cu două fețe). Pot exista cazuri cu două, trei sau patru brațe și cu două sau trei membre pelvine.
6. Craniopagus implică o unire la nivelul craniului, pe orice porțiune cu excepția feței și a foramenului magnum. În zona de unire sunt comune oasele craniene, meningele și, uneori, suprafața creierului.
7. Pygopagus presupune o unire dorsală, cu o regiune sacrococcigiană și perineală comună. Poate exista și fuziunea măduvei spinării. Anusul este comun, cu două recturi.
8. Rahipagus implică o fuziune dorsală, deasupra sacrumului, pe segmente variabile ale coloanei vertebrale. Este tipul cel mai rar observat.

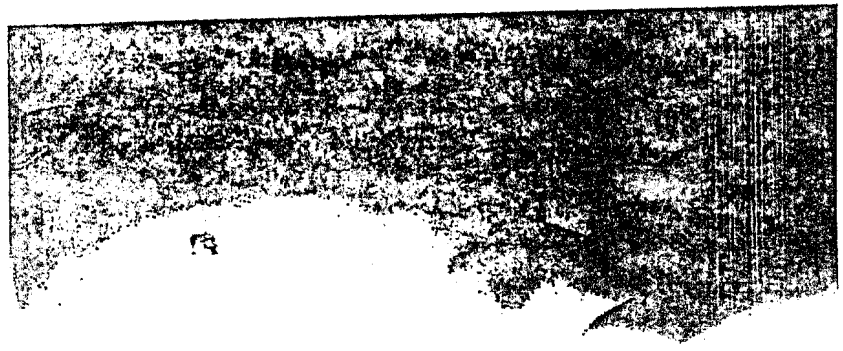
Două cazuri de indivizi adulți posedând un geamăn parazit.

BIBLIOGRAFIE

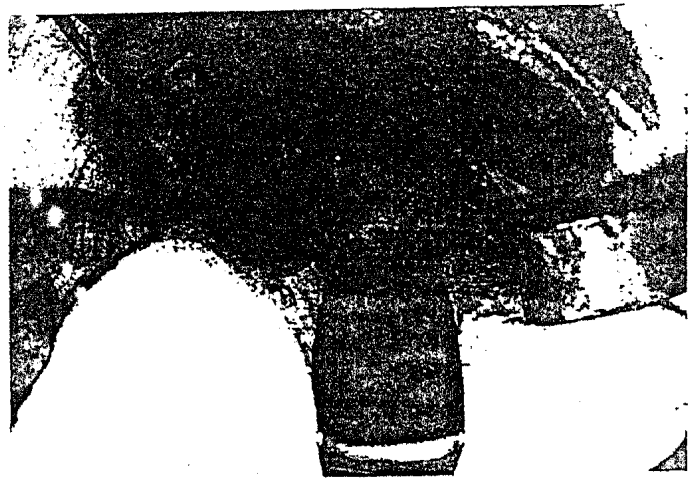
BIBLIOGRAFIE SELECTIVĂ

1. Ashcraft K.W., Holder T.M. – "Pediatric surgery", ed. W.B. Saunders Comp., 1993
2. Cendron J., Schulman C. – "Urologie pediatrique", ed. Flamarion, 1985
3. Daudet M. – "Orthopedie et chirurgie abdominale en pratique quotidienne", ed. Ellipses, 1989
4. Davies-Christopher – "Textbook of Surgery", ed. W.B. Saunders, 1981
5. Fevre M. – "Chirurgie infantile et orthopedie", ed. Flamarion, 1967
6. Hays D.M. – "Pediatric Surgical Oncology", ed. Grunestratton, 1986
7. Kelalis P.P. – "Clinical pediatric urology", ed. W.B. Saunders Comp., 1992
8. Kemshead J.T. – "Pediatric tumors", ed. C.R.C. Press, 1989
9. Lemerle J. – "Cancers de l'enfant", ed. Flamarion, 1989
10. Mustard W., Rawitch M., Snyder W. et al. – "Pediatric surgery", ed. Year Book Medical Publishers, 1969
11. Mustarde J.C. – "Plastic Surgery in infancy and childhood", ed. W.B. Saunders Comp., Philadelphia, 1971
12. Raffensperger J.G. – "Swenson's pediatric surgery", ed. Appleton-Lange, 1990
13. Sabetay C. – "Curs de chirurgie pediatrică", Facultatea de Medicină Craiova, 1997
14. Zamfir Tudor – "Chirurgie viscerală, urologie şi ortopedie pediatrică", ed. Ştiinţifică, 1996

Angiom hepatic



Acelaşi caz; angiom cutanat asociat



Chist congenital de coledoc; aspect intraoperator

Același caz.

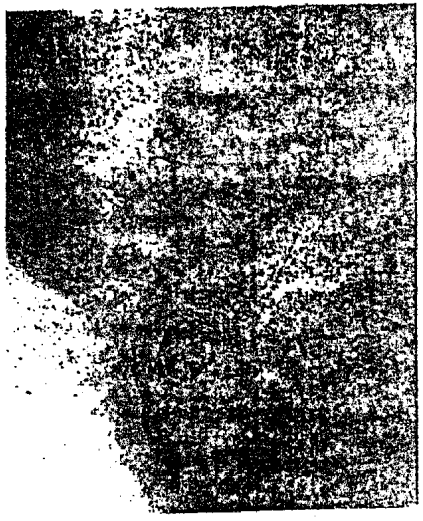
Extrofie de vezică, sex masculin

Extrofie de vezică, sex masculin

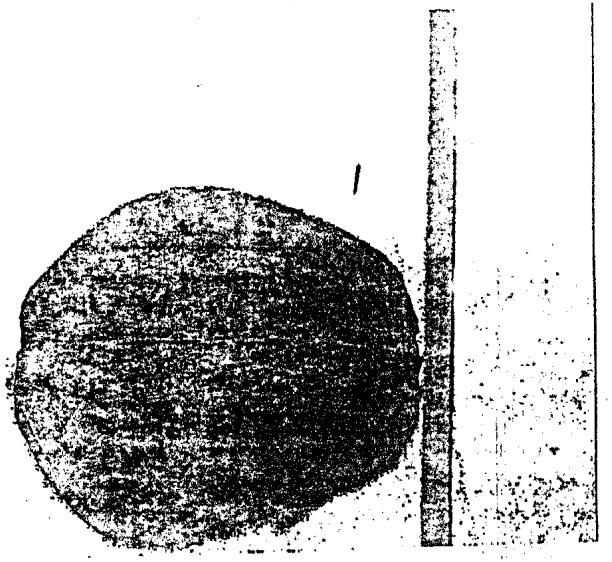
Extrofia cloacei

Extrofie de vezică; rezultat imediat postoperator

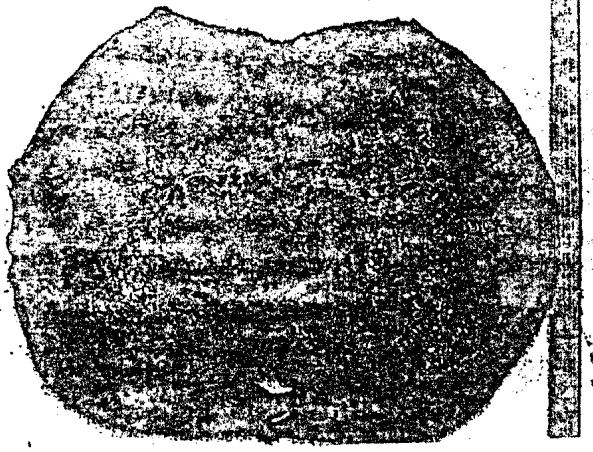
Extrofie de vezică operată; hernie inghino-scrotală bilaterală



Extrofie de vezică operată; rezultat la distanță



Hepatoblastom; secțiune parțială



Același caz; secțiune completă

Aspectul intraoperator al ansei colice dilatate

Distensie abdominală marcată în boala Hirschsprung

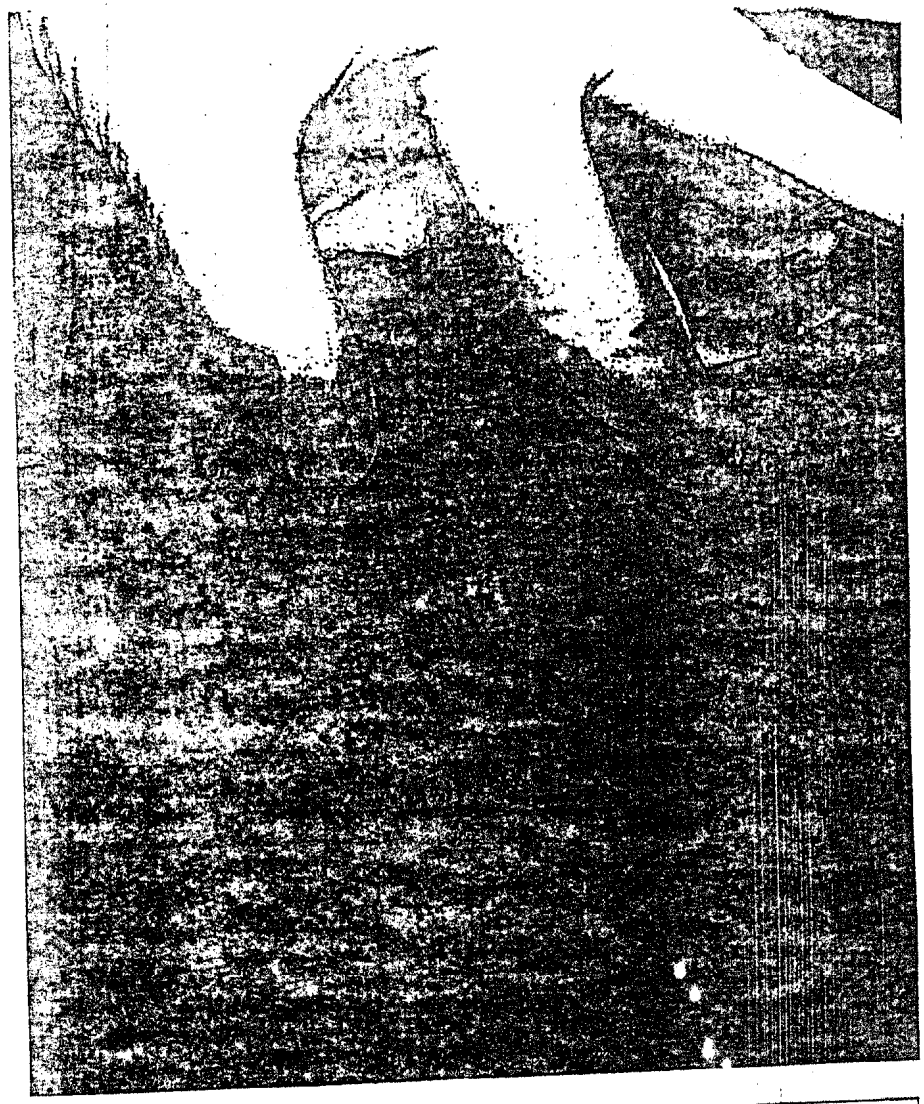
Neuroblastom de suprarenală

Același caz; secțiune longitudinală

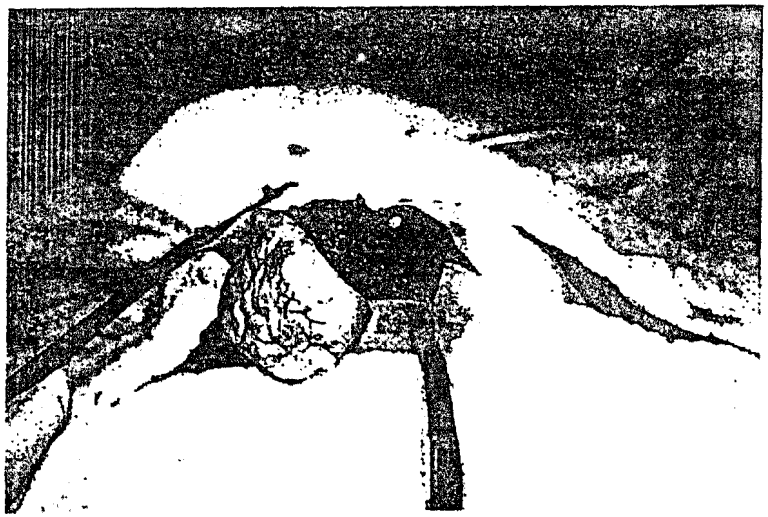
Imagine urografică în neuroblastom de suprarenală dreaptă

Fistulă perineală deschisă la baza scrotului

Absența orificiului anal cu bombarea fundului de sac rectal



Absenta orificului anal normal, fistula la baza scrotului si extrofie de vezica



Teratom sacrococcigian; aspect intraoperator

Teratom ovarian; imagine macroscopică

ASPECTUL INTRAOPERATOR AL OLIVEI PILORICE

IMAGINEA RADIOLOGICA IN INVAGINATIE

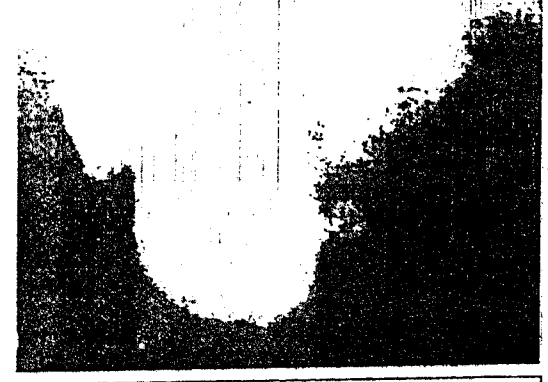
Același caz; se observă deschiderea uretrei pe fața dorsală a penisului, sub simfiza pubiană.

Epispadias – aspect clinic

Aspect intraoperator al ansclor intestinale in enterocolita ulceronecrotica: anse destinse, cu edem al peretelui, cu false membrane.

Atrezie biliară: în josul imaginii se observă calea biliară atretică.

Același caz ca în stânga: calea biliară atretică rezecată



Colangiografie intraoperatorie: se vizualizează un chist de coledoc de dimensiuni mari (porțiunea inferioară a opacității)